

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON  
- MÉDECINE -  
U. E. R. SUD-OUEST

---

Année 1976 - N° 384

**FORMES TUMORALES CERVICALES  
DANS LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN**

**A propos de 7 observations**

**THESE**

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 6 Octobre 1976

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Guy SEMET

né le 2 Février 1947

à PARIS (Seine)







UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON  
- MÉDECINE -  
U. E. R. SUD-OUEST

---

Année 1976 - N°

**FORMES TUMORALES CERVICALES  
DANS LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN  
A propos de 7 observations**

**THESE**

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 6 Octobre 1976

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Guy SEMET

né le 2 Février 1947

à PARIS (Seine)

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON

IN MEDICINE

A. E. R. CHUQUET

1917-18

FORMES TUMORALES CERVICALES  
DANS LA MALADIE DE REICHLINGHAUSEN

A propos de 7 observations



THÈSE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 15 Octobre 1917  
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

Par

GUY SEMET

né le 2 Février 1887

à PARIS (Seine)

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD

Président de l'Université : Professeur GERMAIN D.

Premier Vice-Président: Professeur ELBAZ E.

---

Secrétaire Général: M. RAMBAUD J.

---

UNITES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE DE MEDECINE :

- ALEXIS CARREL - Directeur : Professeur C. GIROD
- GRANDE-BLANCHE - Directeur: Docteur SALLE B. Maître de Conférences Agrégé
- LYON-NORD - Directeur: Professeur GARIN J.P.
- SUD-OUEST - Directeur: Professeur ROBERT J.M.

BIOLOGIE HUMAINE - Directeur: Professeur CZYBA J.C.

TECHNIQUES DE READAPTATION - Directeur: M. MORGON A. Maître de Conférences Agrégé

SCIENCES PHARMACEUTIQUES - Directeur: Professeur ODOUX L.

SCIENCES ODONTOLOGIQUES - Directeur: Docteur VINCENT R.

INSTITUT REGIONAL D'EDUCATION PHYSIQUE ET SPORTIVE - Directeur: M. MILLON A.

MATHEMATIQUES - Directeur: Professeur BUCHWALTER H.

PHYSIQUE - Directeur: Professeur UZAN R.

CHIMIE ET BIOCHIMIE - Directeur: Professeur HUET J.

SCIENCES DE LA NATURE - Directeur: Professeur BRUN J.

BIODYNAMIQUE ET PSYCHOPEDAGOGIE - Directeur: M. FONTANGE R. , Maître de  
Conférences Agrégé.

INSTITUT UNIVERSITAIRE DE TECHNOLOGIE n° 1 - Directeur: Professeur POUYET B.

INSTITUT UNIVERSITAIRE DE TECHNOLOGIE n° 2 - Directeur: Professeur GALLET;  
Directeur ENSAM

OBSERVATOIRE - Directeur: Professeur BIGAY J.H.

PHYSIQUE NUCLEAIRE - Directeur : Professeur SARAZIN A.

U.E.R. de MECANIQUE - Directeur: Professeur MATHIEU J.



Examineurs de la thèse:

Président: Monsieur le Professeur J. GAILLARD

Assesseurs: Monsieur le Professeur F. TOLOT

Monsieur le Professeur Agrégé J.P. HAGUENAUER

Monsieur le Professeur Agrégé M. DAVID



Digitized by the Internet Archive  
in 2026

[https://archive.org/details/IA41553614\\_0036](https://archive.org/details/IA41553614_0036)

A MES GRANDS-PARENTS,

A MES PARENTS,

A MA FEMME,

A NOS ENFANTS, CHRISTOPHE *et* BENOIT,

A MES FRERES ET SOEURS,

A TOUTE MA FAMILLE ET BELLE-FAMILLE,

A TOUS MES AMIS.



A NOTRE PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur J. GAILLARD

*Il a bien voulu accepter la présidence de  
notre jury.*

*Qu'il trouve là, avec nos remerciements,  
l'expression de notre profond respect.*



A N O S J U G E S

Monsieur Le Professeur F. TOLOT

Nous avons été externe dans votre Service et avons pu bénéficier de votre précieux enseignement.

Nous voudrions vous exprimer ici notre profonde et respectueuse gratitude.

Monsieur Le Professeur Agrégé J.P. HAGUENAUER

Nous vous remercions d'avoir accepté de siéger dans notre jury de thèse, et vous exprimons notre sincère reconnaissance.

Monsieur Le Professeur Agrégé M. DAVID

Par la clarté et la rigueur de son enseignement, il a, tout au long de nos études, largement contribué à l'élaboration de nos connaissances pédiatriques.

Nous sommes très heureux et honoré de sa présence et lui exprimons notre sincère reconnaissance.



AU DOCTEUR D. DEHAVANNE

Nous avons eu la chance d'être plusieurs fois son Interne. Nous avons pu bénéficier, tout au long de nos études de pédiatrie, de la qualité et de la richesse de son enseignement. Nous lui devons une certaine expérience d'une spécialité qu'il a su nous faire aimer.

Nous avons beaucoup apprécié sa gentillesse et sa modestie. Qu'il trouve ici le témoignage de notre respectueuse gratitude, mais aussi de notre bien sincère attachement.



AU DOCTEUR J. FONTVIEILLE

qui a bien voulu nous confier le sujet de cette thèse.

Nous avons eu la chance d'être Interne dans son Service. En travaillant avec lui, nous avons particulièrement apprécié sa maîtrise chirurgicale, son esprit de synthèse et son bon sens. Aujourd'hui, nous voulons rendre hommage à son enseignement pragmatique, à sa dimension humaine réelle, enfin à sa générosité et à sa bienveillance toujours renouvelées.

A plus d'un titre, nous lui garderons notre haute estime et notre profonde considération.



A NOS MAITRES DE L'HOPITAL SAINT-JOSEPH

Monsieur le Docteur DESBROSSES

Monsieur le Docteur GONNET

Monsieur le Docteur DECHAVANNE

Monsieur le Docteur DALMAIS

Monsieur le Docteur FONTVIEILLE

Monsieur le Docteur MASSON

A TOUS MES AMIS, INTERNES DE L'HOPITAL SAINT JOSEPH DE LYON.

AU DOCTEUR Jacques SEMET

Nous avons beaucoup apprécié ses qualités d'homme et de médecin. Nous avons pu profiter de son expérience à travers de nombreux remplacements.

Qu'il en soit vivement remercié.



## I N T R O D U C T I O N

### LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN ET LES PHACOMATOSES

La maladie de RECKLINGHAUSEN (ou Neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN) est une *"anomalie congénitale de développement, souvent hérédo-familiale, caractérisée par la présence de malformations tumorales, de taches ou de naevi pigmentaires dans les organes d'origine ectodermique, en premier lieu la peau et le système nerveux, mais aussi accompagnée d'une atteinte plus ou moins prononcée du mésoderme"*. Cette définition, adoptée universellement, est celle de BORBERG (1951).

La maladie de RECKLINGHAUSEN est la plus fréquente des *phacomatoses*. On groupe sous ce terme, introduit en 1921 par VANDER HOEVE, un certain nombre d'entités ayant d'étroites ressemblances anatomo-cliniques.

Le mot grec "*phakos*" a la même signification que le mot latin "*naevus*".

On exprime par le mot "*phakos*" une tache plus ou moins élevée, d'origine congénitale, familiale, héréditaire. Quand le *phakos* grandit, on peut parler de "*phakome*" (VAN DER HOEVE).

Mais parmi les quatre phacomatoses "*historiques*" : Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE, neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN, angiomatose encéphalotrigémينية de STURGE WEBER, angiomatose rétino-cérébelleuse de VON HIPPEL LINDAU, seule la sclérose tubéreuse comporte dans la règle l'existence de phakomes de la rétine et ceux-ci sont exceptionnels dans la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.

L'usage a donc donné au terme de phacomatose un sens beaucoup plus extensif, et P. KISSEL (1972) groupe sous le terme de phacomatoses des *entités souvent hérédofamiliales, caractérisées par la présence d'anomalies congénitales plus ou moins diffuses du développement, intéressant principalement, mais non exclusivement, les formations d'origine ectodermique (peau, système nerveux, rétine) ainsi que les éléments vasculaires de ces formations*.

Il faut noter que les trois feuilletts peuvent être atteints (neurectoderme, mésoderme, et même endoderme), conjointement ou séparément.

Par ailleurs, VAN BOGAERT met en exergue la "*tendance blastomateuse*" de ces



dysplasies, c'est-à-dire leur potentialité évolutive plus ou moins marquée, allant de la malformation congénitale la plus statique à la tumeur la plus proliférative.

D'autres dénominations ont été proposées:

- Dysplasies neuro ectodermiques congénitales, à tendance blastomateuse (VAN BOGAERT), pour mettre en évidence la tendance proliférative de ces maladies.
- Neuro ecto mésodermose (CORNIL et KISSEL) pour souligner le fait que les phacomatoses sont des maladies des feuilletts embryonnaires.
- Ou encore Geno-neuro-splanchno dermatose (SCHMITT).

La multiplicité de ces dénominations illustre bien les difficultés que l'on rencontre à trouver, pour ces affections, une dénomination à la fois exacte et concise. Mais, malgré, ou même à cause de son imprécision, le terme de "phacomatose" paraît le plus pratique, à condition que l'entente soit faite sur son contenu. Et, à l'heure actuelle, les phacomatoses rassemblent toutes les affections résultant à la fois d'une altération germinale responsable d'une dysplasie plus ou moins étendue des feuilletts embryonnaires, et comportant un potentiel blastomateux plus ou moins accusé.

---oOo---



## P L A N      D ' E T U D E

- I - Après un rappel historique, nous verrons, dans un premier chapitre, quelles sont les manifestations de la maladie de RECKLINGHAUSEN.
- II - Dans un deuxième chapitre, nous étudierons les observations que nous avons pu recueillir, à l'appui de ce travail.
- III - Dans un troisième chapitre, et à la lumière des différentes observations retrouvées dans la littérature, nous tâcherons de dégager un dénominateur commun de ces formes tumorales cervicales, et nous verrons, à ce sujet, les problèmes particuliers soulevés par ces localisations de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Précisons d'emblée que nous éliminons de ce travail : les atteintes ORL endocriniennes, notamment l'atteinte de la huitième paire crânienne, les atteintes des cavités: bouche - nez - larynx.

Nous éliminerons aussi:

- les lésions purement cutanées siégeant au niveau du cou,
- les atteintes exceptionnelles de la colonne cervicale.



## H I S T O R I Q U E

Avant le mémoire original de VON RECKLINGHAUSEN (1882) (Über die Multiple Fibrome der Hant und ihre Beziehung zu den Multiple Nerven), de nombreuses descriptions avaient déjà été publiées de la Neurofibromatose.

- . LUDWIG, d'après DUBOIS, publia, en 1792, une observation d'un homme atteint de nombreuses tumeurs cutanées de volume variable.
- . VALHER (1814), HECKER (1858), KÖLLIKER (1860) ont également décrit des cas de cette maladie.
- . Les premières recherches anatomo-pathologiques sont dûes à WIRCHOW (1863) et à BRUNS (1870).
- . Mais ce n'est que dans le mémoire de 1882 que la maladie est véritablement individualisée par l'auteur strasbourgeois, qui lui laissa son nom. Il la décrivit: *caractérisée par les tumeurs de la peau et des nerfs périphériques et montra en outre que ces tumeurs prennent leur origine au niveau des gaines conjonctives des nerfs.*
- . En 1894, PIERRE MARIE, dans ses leçons cliniques de l'Hôtel-Dieu, et LANDOWSKI, la même année, complètent cette description et décrivent l'association de taches pigmentaires à ces tumeurs.
- . Le caractère héréditaire de la maladie est étudié par THOMSON, en 1900.
- . En 1896, FEINDEL insiste sur le caractère général de l'affection, et met en évidence la participation du système nerveux central. Il décrit des tumeurs des racines rachidiennes des nerfs crâniens, des méninges. La neurofibromatose devient une maladie de système.
- . En 1901, ADRIAN publie 26 observations de lésions osseuses au cours de la neurofibromatose.
- . En 1923, DARIER signale dans son précis de dermatologie les troubles mentaux.
- . La première revue d'ensemble est faite par CARRIERE, HURIEZ, GERVOIS et DUPRET dans leur livre intitulé: la gliomatose de RECKLINGHAUSEN (1938).



- . En 1921, VAN DER HOEVE rattache la maladie de RECKLINGHAUSEN au groupe des phacomatoses, et BORBERG (1951) en fait la plus fréquente des dysembryoplasies neuro-ecto-mésodermiques.
- . En 1954, BERNHEIM et FRANCOIS font une revue de la maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant.

Depuis, la neurofibromatose et ses diverses manifestations ont donné lieu à de nombreuses publications.

- oOo -



RAPPEL CLINIQUE DE LA MALADIE

DE

VON RECKLINGHAUSEN

---



Les signes de la maladie de RECKLINGHAUSEN sont généralement rassemblés en quatre syndromes (CARRIERE, HURIEZ, GERVOIS, 1936):

- 1 syndrome cutané
- 1 syndrome nerveux
- 1 syndrome osseux
- 1 syndrome tumoro-viscéral et endocrinien.

Nous verrons ensuite ce qu'il faut penser de l'évolution de la maladie de RECKLINGHAUSEN, et nous terminerons cette première partie par quelques considérations étio-pathogéniques afin de mieux comprendre ce qui aura été dit plus haut.

#### A - MANIFESTATIONS CUTANÉES

Tout médecin a le souvenir de ces rares malades porteurs d'efflorescence de "molluscum fibrosum" truffant leurs téguments, et qui viennent consulter pour une affection différente, mais qui sont toujours satisfaits de nous étonner.

La maladie de RECKLINGHAUSEN se traduit par des taches pigmentaires, des tumeurs cutanées, et des tumeurs nerveuses sous-cutanées.

#### I - *TACHES PIGMENTAIRES* (P. GRACIANSKY)

Il s'agit d'un symptôme précoce, pouvant exister dès la naissance et constituer la première manifestation de la maladie. Il arrive cependant que leur apparition soit précédée par des manifestations viscérales, ou par une tumeur nerveuse. Elles peuvent aussi quelquefois représenter le seul signe de la maladie.

##### 1 - Description

Ces pigmentations réalisent trois aspects lésionnels, souvent associés:

- a) *Les taches "café au lait"* dites encore "hépatiques", bistrées, ou brun très clair, arrondies ou ovalaires, à contours réguliers ou déchiquetés, planes, lisses, glabres, dont les dimensions moyennes sont de quelques centimètres. Elles sont en règle peu nombreuses et siègent sur le tronc.



- b) *Les taches lenticulaires*, occupant plutôt les régions couvertes, sont au contraire d'une grande abondance, pouvant cribler la totalité des téguments.
- c) *Les nappes mélanodermiques régionales*, souvent symétriques et diffuses.

## 2 - Problèmes diagnostiques

- *Des naevi pigmentaires* peuvent se trouver associés à des taches café au lait et à des éphélides chez le même individu.
- Par ailleurs, les taches café au lait ne sont pas synonymes de maladie de RECKLINGHAUSEN.

On en trouve dans 35 % des dysplasies fibreuses. Dans la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE, et dans l'angiomatose de VON HIPPEL LINDAU, elles ne sont pas rares.

Elles peuvent se rencontrer en nombre réduit (une à cinq) chez 10 % des sujets normaux. LEANER et FITZ PATRICK trouvent 10 % de porteurs de taches café au lait chez 1331 garçons d'un Collège, et CROWE et SCHULL rencontrent le même pourcentage dans une enquête portant sur 6851 personnes.

Les taches café au lait sont donc assez banales, aussi faut-il exiger un minimum de critères diagnostiques. Pour CROWE, 6 taches café au lait ayant un diamètre supérieur à 1,5 cm sont suffisantes pour affirmer le diagnostic.

- Récemment, H.L. JOHNSON, cité par PESTEL, a montré que les taches café au lait contiennent plus de mélanocytes DOPA (+) par mm<sup>2</sup> de peau que le tissu cutané environnant, et que ces mélanocytes d'aspect grossièrement normal contiennent des granulations pigmentaires géantes. Ceci contraste avec l'aspect des mélanocytes observés dans les taches café au lait en l'absence de neurofibromatose. Cette découverte est un argument important en faveur du diagnostic de neurofibromatose.

## II - LES TUMEURS CUTANÉES

### 1 - Les Neurofibromes cutanés

Ils sont disséminés sans aucune systématisation sur toute la surface des téguments. Ils prédominent sur le tronc, et notamment le haut du dos, l'abdomen, les aisselles. Leur nombre est très variable: de quelques unités à plusieurs centaines.

Du volume d'un grain de mil à celui d'une orange, ce sont des tumeurs arrondies, ovoïdes ou piriformes, faisant corps avec la peau, mobiles sur les plans



profonds, soit sessiles, soit pédiculées (*molluscum pendulum*).

Ces tumeurs peuvent paraître bien pleines, recouvertes d'une peau tendue, lisse, transparente, de la couleur des téguments normaux ou rosées. Elles sont souvent flasques, recouvertes d'une peau flétrie. Leur consistance est molle. Certaines sont rénitentes, fermes, élastiques.

Ces neurofibromes sont indolores; ils sont, en principe, rares à la naissance et apparaissent au cours de l'enfance.

## 2 - Les Névromes plexiformes

Ce sont des tumeurs molluscoïdes, en nappes ou en placards, bosselées, recouvertes d'une peau légèrement amincie, atrophique, de couleur normale ou légèrement bleutée. On perçoit au sein de ces tumeurs molles des nodosités dures et des cordons fibreux en "*paquets de ficelle*".

Ces névromes plexiformes sont en règle peu nombreux chez le même sujet, voire unique. Ils représentent l'extension d'une prolifération névromateuse à tout le territoire d'un nerf ou de plusieurs nerfs contigus de façon systématisée.

## 3 - Les cutis Laxa

Les cutis laxa (dermatolysie, chalasodermie, dermatomégalie, pachydermocèle) représentent un état particulier de la peau, qui est trop ample pour les zones qu'elle recouvre. Des plis cutanés flasques retombent en drapé sur les régions sous-jacentes. La peau a perdu toute élasticité, elle a une consistance molle et est anormalement mobile sur les plans profonds.

Ces cutis laxa sont, dans certains cas, de véritables monstruosités et peuvent atteindre et dépasser 10 cm de long. Elles sont comparables à "un chignon sur la nuque", "un bandeau sur l'oeil", "un gant trop grand pour la main". Le développement prépondérant de l'une de ces lésions conduit parfois à la désigner comme tumeur royale.

## III - TUMEURS NERVEUSES SOUS-CUTANÉES

Bien que ces tumeurs dépendent directement des troncs nerveux, nous avons préféré les classer dans les manifestations cutanées, en raison de leur similitude avec les tumeurs cutanées, avec lesquelles il est parfois difficile de les distinguer. On les découvre lors de la palpation systématique de la face interne des bras, de la face antérieure des avant-bras, des faces latérales du cou, du thorax, des flancs, des cuisses.

Il s'agit d'un épaississement cylindrique des nerfs, d'un chapelet de tumeurs fusiformes, de la taille d'un pois à celle d'un oeuf. Leur nombre est généralement limité. On les distingue des tumeurs cutanées par leur indépendance des téguments sous-jacents, et par le signe de la "mobilité latérale" (RECKLINGHAUSEN).



Ces tumeurs sont le plus souvent asymptomatiques, mais on a signalé des douleurs spontanées parfois fulgurantes, des troubles de la sensibilité à type de fourmillements, des paralysies, des amyotrophies, ceci étant la conséquence d'une compression locale.

Ces tumeurs neurofibromateuses cutanées et sous-cutanées existent en proportions variables d'un malade à l'autre, et souvent l'une d'elles prend un développement considérable et devient beaucoup plus volumineuse que les autres (ZIMMER).

Elle doit faire craindre la malignité, et peut siéger sur n'importe quelle partie du corps.

#### IV - AUTRES MANIFESTATIONS CUTANÉES

D'autres manifestations cutanées peuvent être observées: angiomes - lymphangiome - lipome - naevi pigmentaires - placards achromiques - xanthomes, aires d'atrophie cutanée.

Des lipomes multiples peuvent s'associer à la maladie de RECKLINGHAUSEN (Neuro-lipomatose d'ALSBERG). Ils peuvent aussi en constituer un équivalent isolé. Dans une même famille, on a pu observer un malade atteint de RECKLINGHAUSEN et un frère atteint de lipomatose multiple.

Enfin, la coexistence possible d'une peau de chagrin, de lésions du visage à type d'adénomes sébacés, pose le problème des rapports de la neurofibromatose avec la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE.

#### V - LES LÉSIONS MUQUEUSES

Les muqueuses sont parfois atteintes, notamment la langue qui peut être le siège de tumeurs nodulaires entraînant parfois une macroglossie avec gêne à la déglutition et à la phonation. On a décrit aussi des localisations sur les joues, le voile du palais, les gencives, le pharynx (AUBRY et Coll.).

On a rapporté des observations exceptionnelles de localisations conjonctivales, anales et vaginales.

Dans le secteur ORL, les localisations laryngées sont assez rares, mais ne sont pas exceptionnelles et ont été bien étudiées par APONTE et VICENS, 1955. Sur 39 tumeurs nerveuses du larynx, 6 ont été observées au cours de neurofibromatose généralisée. M. GIGNOUX, en 1968, retrouve 11 cas dans la littérature. Le siège de la lésion est le plus souvent sur le repli ary-épiglottique, parfois sur les cordes vocales, ou même au niveau du sinus piriforme.



## B - MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES

Les manifestations neurologiques sont liées, soit à des tumeurs souvent multiples (Neurofibromes, schwannomes), soit à des lésions non spécifiques, malformatives ou tumorales. Ces manifestations neurologiques, spécifiques ou non, s'observent avec une grande fréquence et affectent aussi bien le système nerveux périphérique que le système nerveux central et ses enveloppes, et se trouvent très souvent associées chez un même malade (De RECONDO).

### I - ATTEINTES NEUROLOGIQUES PERIPHERIQUES

#### 1 - Les neurofibromes cutanés

Nous en avons déjà parlé précédemment et nous ne nous attarderons pas, sinon pour ajouter qu'il est classique de dire que ces tumeurs proviendraient de nerfs superflus, sans emploi, car ni leur développement, ni leur ablation, ne s'accompagnent de troubles moteurs ou sensoriels, quels que soient le nombre, le type ou les dimensions de ces tumeurs (MASSON, 1951).

#### 2 - Les neurofibromes des troncs nerveux

Les différents nerfs du système nerveux cérébro-spinal peuvent être affectés par la neurofibromatose et, cliniquement, leur atteinte pourra se traduire par un syndrome névralgique dans le territoire du nerf atteint. Lorsque ces neurofibromes sont palpables, ils se présentent comme des tumeurs ovoïdes, en chapelet, de consistance plutôt dure, situées sur le trajet d'un nerf.

Les nerfs rachidiens les plus souvent en cause sont le cubital, le radial, les nerfs intercostaux et l'obturateur, mais aussi les nerfs de la région cervicale, comme nous le verrons plus loin.

Les ganglions rachidiens et les racines médullaires peuvent être aussi intéressés avec, dans ce cas, la survenue possible d'une compression médullaire.

L'atteinte des nerfs crâniens s'observe aussi, et lorsque ces tumeurs se développent dans la cavité crânienne, elles peuvent être à l'origine d'une forme centrale de la neurofibromatose, du fait des compressions qu'elles entraînent.

#### 3 - Les lésions ophtalmologiques

Elles peuvent être mises à part, en raison de leur fréquence.



a) *Le névrome plexiforme de la paupière*

Il débute dans l'enfance et se localise d'abord strictement à la paupière supérieure, puis la tumeur gagne progressivement les régions voisines.

Elle peut s'étendre en profondeur, vers l'orbite, et entraîner une exophtalmie. Elle peut s'associer à une hyperplasie du massif facial (syndrome de FRANCOIS).

b) *Le neurofibrome primitif de l'orbite* se traduit dans sa variété profonde par une exophtalmie progressive, et par une baisse de l'acuité visuelle.

c) L'atteinte de l'oeil et de ses enveloppes propres réalise des tableaux variés.

d) *Le phacome de la rétine* est rare dans la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN, mais d'une grande importance doctrinale. Il existe de façon habituelle, dans la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE.

#### 4 - Les lésions du système végétatif

La neurofibromatose affecte les terminaisons des nerfs végétatifs, en particulier les plexus de MEISSNER et AUERBACH. Ces localisations sont responsables de certaines formes viscérales de la maladie que nous verrons plus loin.

Les ganglions de la chaîne sympathique sont souvent atteints. Les ganglion-neurones sont relativement fréquents (ZIMMER).

## II - FORMES CENTRALES DE LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN

Sous ce terme on réunit, dans un but didactique, les lésions tumorales et dysplasiques siégeant à l'intérieur des cavités crâniennes et médullaires. Elles se caractérisent par leur grande variété et leur non spécificité.

### 1 - Tumeurs et dysplasies intra-crâniennes

Elles ont fait l'objet des études de DAVID, HECAEN et BONIS (1956), RODRIGUEZ et BERTHRONG (1966) et PEARCE (1967).

a) *Les tumeurs des nerfs crâniens*

Elles sont surtout représentées par les neurinomes de l'acoustique.

Le seul signe clinique reste longtemps un bourdonnement d'oreille unilatéral.



Les signes s'étoffent et comportent à la phase d'état:

- une surdité de perception de type rétro-cochléaire,
- une atteinte du trijumeau, avec anesthésie cornéenne,
- des signes déficitaires labyrinthiques,
- une paralysie faciale, bien rare,
- des céphalées occipitales, un syndrome cérébelleux et des signes de compression du tronc cérébral viennent compléter cette symptomatologie dans les cas évolués.

Le diagnostic sera fait sur l'élargissement radiographique du conduit auditif interne et, à titre préopératoire, par la cisternographie fractionnée.

Au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN, les neurinomes du VIII sont en règles bilatéraux (81,6 %: RODRIGUEZ et BERTHRONG) et leur transmission, souvent héréditaire, a fait parler de "*Neurinomatose familiale bilatérale de l'acoustique*".

- *Le gliome du chiasma et du nerf optique* avec spongioblastome polaire des voies optiques.

Surtout observé chez l'enfant.

Il a tendance à diffuser en infiltrant les leptoméninges et en comprimant l'hypothalamus.

- *L'atteinte des autres nerfs crâniens*, beaucoup moins fréquente, concerne surtout les 9ème, 10ème et 11ème paires et se traduit alors par un syndrome du trou déchiré postérieur.

#### b) *Tumeurs cérébrales et méningées*

- Elles sont surtout représentées par les *spongioblastomes polaires du tronc cérébral*.

Rarement circonscrits, le plus souvent diffus et infiltrants, ils se manifestent par une atteinte symétrique et anarchique des nerfs crâniens, ainsi que par des signes de souffrance des fibres longues. L'évolution progressive et l'extension en taches d'huile sont évocatrices. L'hypertension intracrânienne est tardive.

- *D'autres processus tumoraux*, bien que non spécifiques de la neurofibromatose, ne sont pas rares:

- . Astrocytomes, glioblastomes polymorphes

- . Les méningiomes sont les plus fréquents: multiples et souvent associés



à un neurinome de l'acoustique. Ils n'affectent aucune topographie particulière.

c) *Les dysplasies de l'encéphale*, rassemblant:

- *les hamartomes*: tumeurs d'origine congénitale en rapport avec un trouble du développement embryonnaire. Ils sont peu évolutifs;
- *les anomalies de développement* intéressent le cortex (polymicrogyrie, pachygyrie, hétérotopie), le corps calleux (agénésie), les hémisphères (gigantisme).

## 2 - Tumeurs et dysplasies neuro-méningées intra-rachidiennes

a) *Les tumeurs extra-médullaires* sont les plus fréquentes. Il s'agit le plus souvent de neurinomes ou de neurofibromes développés sur une ou plusieurs racines. Leur développement est assez souvent intra-rachidien et latéro-vertébral (Neurinome en sablier). Ils sont particulièrement fréquents au niveau de la queue de cheval.

Les méningiomes ne sont pas exceptionnels, en particulier dans la région thoracique.

b) *Tumeurs intra-médullaires*

- . *Les épendynomes* sont le plus souvent rencontrés.
- . *Les astrocytomes* sont plus rares, au même titre que les hamartomes.

c) *Anomalies de développement*

A côté des syringomyélies et des malformations complexes de l'axe spinal, il faut signaler le *méningocèle cervico-thoracique*, lombaire ou sacré, qui pose le problème diagnostique d'une tumeur intra-rachidienne.

N.B. - DU POINT DE VUE CLINIQUE, rappelons l'importance:

### 1 - *de la comitialité*

C'est un symptôme que l'on rencontre souvent chez des sujets atteints de neurofibromatose. Les crises d'épilepsie peuvent être favorisées ou entraînées par la gliose marginale qui est une lésion non spécifique mais fréquente de la neurofibromatose. Un E.E.G. est donc indispensable chez tout sujet suspecté de neurofibromatose,

### 2 - *de l'atteinte psychique*

Un retard intellectuel est très souvent signalé (BERNHEIM et FRANCOIS).



## C - MANIFESTATIONS OSSEUSES DE LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN

---

Les lésions osseuses sont loin d'être exceptionnelles au cours de la neurofibromatose de VON RECKLINGHAUSEN. PUECH l'estime à 50 %, et Melle ARMELIN pense que les localisations osseuses existent dans la moitié des cas.

Les manifestations osseuses semblent apparaître entre 12 et 15 ans; celles du nouveau-né et du nourrisson constituent une entité bien particulière et plus rare.

Mme LEFRANCOIS, dans sa thèse (1971), a consacré un travail très intéressant à ce sujet.

### I - LESIONS TRES FREQUENTES

#### LES CYPHOSCOLIOSES

Les travaux de FAUCHET, STAGNARA, DU PELOUX, et la thèse de FOULETIER, font le point. Avec les auteurs lyonnais (STAGNARA et Coll.) on peut distinguer trois types de cyphoscolioses:

- 1 - *Les scolioses dues de manière certaine à un processus neurofibromateux local.* La participation cyphotique est grande. Le processus tumoral détruit les structures osseuses.

Ces scolioses sont très évolutives et peuvent entraîner, souvent tardivement, des troubles médullaires à type d'irritation ou même de paraplégie. Nécessité d'un traitement précoce.

- 2 - *Les scolioses idiopathiques* se développent chez des malades atteints de neurofibromatose. Dans ce cas, la scoliose est une découverte radiologique fortuite.

- 3 - On peut y ajouter un 3ème groupe, comprenant *les scolioses de compensation*, conséquence directe d'une atteinte osseuse des membres inférieurs ou d'une hypertrophie localisée.

- . La localisation de ces scolioses par neurofibromatose ne diffère guère de celle des scolioses idiopathiques. Sur 37 scolioses observées par HAGELSTAM dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, deux étaient cervicales, 20 dorsales et 15 dorso-lombaires.

- . L'aspect radiologique des vertèbres montre de larges trous de conjugaison, des encoches du bord postérieur des corps certébraux.



- . L'évolution de ces scolioses par neurofibromatose est calquée en partie sur celle des scolioses idiopathiques, et reste influencée par les poussées de croissance rapide au moment de la puberté.

## II - LES LÉSIONS FREQUENTES

### 1° - Les inflexions osseuses et les pseudarthroses

Les inflexions osseuses siègent le plus souvent au niveau des membres inférieurs. C'est DUCROQUET qui, en 1937, établit le premier la relation entre neurofibromatose et pseudarthrose congénitale du tibia.

A la naissance, cette pseudarthrose est parfois présente: pseudarthrose vraie ou congénitale proprement dite. Si elle n'existe pas toujours à la naissance, on note souvent, dès cette période, une incurvation du tibia. Par la suite, une fracture, soit spontanée, soit provoquée par un traumatisme minime, entraîne l'apparition d'une pseudarthrose dite acquise. Ces pseudarthroses siègent au sommet de la courbure, dans la zone de sclérose osseuse visible à la radio. Cette fracture ne consolide pas, malgré l'immobilisation.

### 2° - Les aspects lacunaires

On distingue:

a) *Les érosions superficielles d'un os au contact d'une tumeur nerveuse*

Citons l'élargissement des trous optiques, une selle turcique en gourde ou en oméga (spongioblastome du chiasma), les érosions du rachis, les érosions costales.

b) *Les lyses osseuses au voisinage de plaque de dermatolyse.*

c) *Les ostéolyses intra-osseuses*

D'après GILBERT-DREYFUS et MAMOU, elles constituent, après la scoliose, les manifestations les plus fréquentes de la neurofibromatose. Leur siège d'élection se situe au niveau des membres et du crâne.

Les images lacunaires au niveau des membres peuvent être présentes dès la naissance, mais régressent souvent par la suite et peuvent même disparaître. La complication la plus redoutable de ces images kystiques est leur évolution vers la malignité, d'où la plus grande prudence dans les décisions de biopsie ou d'intervention chirurgicale.



### 3° - Les hémihypertrophies

Elles ont été étudiées par LAXENAIRE en 1960. La topographie est variable: un bras, une jambe, un pied, un hémicorps, un hémicrâne, parfois seulement un doigt ou un orteil. Il s'agit d'une hypertrophie pluritissulaire atteignant l'os, le tissu cellulaire, le muscle, les téguments, les vaisseaux et les nerfs. Cette hypertrophie est pratiquement toujours évolutive.

#### *L'hémihypertrophie faciale*

Elle a été surtout étudiée par FRANCOIS en 1956, qui a établi une association entre l'apparition, chez un même sujet, d'une buphtalmie, d'une hémihypertrophie faciale homolatérale, et d'une neurofibromatose, en général sous forme d'un névrome plexiforme palpébral.

## III - LES LÉSIONS RARES OU EXCEPTIONNELLES

Elles sont très diverses. P.F. GIRARD et CHASSAGNON distinguent les lésions stables et les lésions évolutives. Généralement, elles ne sont pas isolées et accompagnent d'autres lésions osseuses de la neurofibromatose.

### 1° - Les lésions stables

- Spina bifida,
- absence d'une pièce osseuse,
- Syndrome de KLIPPEL-FEIL, ou des hommes sans cou, par réduction numérique des vertèbres cervicales.
- Agénésie d'un os.
- Os surnuméraire.
- Luxation congénitale de la hanche.

### 2° - Les lésions de caractère évolutif

- Déformation du sternum, du thorax.
- Déformation complexe du pied, du coude.
- Ostéoporose.
- Calcification des parties molles, en regard des lacunes osseuses.
- Luxation tardive et récidivante de la hanche.



Ces lésions peuvent poser de gros problèmes diagnostiques quant à leur étiologie, si la maladie de RECKLINGHAUSEN n'est pas connue.

## D - MANIFESTATIONS VISCERALES ET ENDOCRINIENNES

Les manifestations viscérales sont très variables et bien connues depuis la thèse de J. SCHMITT (1958) qui porte sur 544 cas. Certaines d'entre elles sont dûes à des neurofibromes semblables à ceux de la peau et des nerfs. D'autres manifestations sont indépendantes du processus neurofibromateux, et sont dûes à des malformations congénitales, à des dysplasies ou dystrophies.

### I - LES MANIFESTATIONS THORACIQUES

#### 1° - *Les tumeurs thoraciques*

Elles ont fait l'objet de nombreuses études, notamment BUCAILLE dans sa thèse (1945), RAVAUT et PONT (1949), BARIETY et COURRY (1958), GALY (1963). Elles s'observent non seulement chez l'adulte, mais aussi chez l'enfant.

En 1958, SCHMITT, sur 544 localisations viscérales, relevait 38 localisations médiastinales, 30 pulmonaires, 9 pleurales, 4 bronchiques.

#### a) *Neurofibromes médiastinaux*

Ils représentent 1/3 des tumeurs médiastinales et s'observent dans 5 à 10 % des cas de neurofibromatose (BARIETY et COURRY). Ils se présentent surtout comme des tumeurs médiastinales postérieures, développées aux dépens des nerfs rachidiens, de la chaîne sympathique, ou bien correspondent à l'extension d'un neurinome spinal (tumeur en bissac). Plus souvent, il s'agit d'une tumeur médiastinale antérieure, développée sur le nerf phrénique, ou moyenne, implantée sur le pneumogastrique.

Le diagnostic est facile quand il existe des signes cutanés de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Ces tumeurs peuvent donner lieu à des manifestations fonctionnelles, qui sont liées le plus souvent à un envahissement local, avec phénomènes de compression, à un saignement intratumoral ou à une transformation maligne (5 à 10 %).

#### b) *Les autres tumeurs thoraciques* sont moins fréquentes:

- . Neurofibromes pleuraux.

- . Neurofibromes pulmonaires intraparenchymateux. Ils sont exceptionnels.



. Neurofibromes trachéaux et bronchiques.

2° - *Les malformations thoraciques* sont rares et souvent asymptomatiques:

- Anomalies dans la systématisation du système pulmonaire.

- Dystrophies pulmonaires.

## II - MANIFESTATIONS DIGESTIVES

Elles représentent 30 % des manifestations viscérales.

1° - *Les tumeurs digestives*

Les viscères les plus touchés (SCHMITT) sont l'estomac, 9 %, le côlon, 7 %, le jéjunum et l'iléon, 6 %. Ces tumeurs se développent surtout vers la séreuse, ce qui explique la rareté des manifestations fonctionnelles, l'inconstance et la discrétion des signes radiologiques et endoscopiques.

L'oesophage, le duodénum, le rectum, les glandes salivaires, le foie, le pancréas, les voies biliaires sont plus rarement intéressés par la neurofibromatose.

2° - *Les malformations digestives* sont exceptionnelles: gigantisme appendiculaire, mégacôlon congénital...

## III - MANIFESTATIONS URO-GENITALES

1° - *Les tumeurs*

Elles se localisent surtout à la vessie (4 % dans la thèse de SCHMITT) et au rein. Elles donnent rarement lieu à des signes urinaires et sont découvertes systématiquement à l'occasion d'une urographie, d'une cystoscopie ou d'une intervention chirurgicale.

2° - *Les malformations* sont plus fréquentes et très variées: rein double, agénésie rénale, uretère double, utérus bicorne...



#### IV - AUTRES MANIFESTATIONS VISCERALES

Il s'agit de cas isolés et le nombre d'observations rapportées grandit sans cesse (coeur - rate...).

##### Manifestations vasculaires

On peut distinguer des angiodyplasies non spécifiques, représentées surtout par des malformations ou des tumeurs vasculaires (angiomes, télangiectasies, anévrismes, tumeurs glomiques) et des angiodyplasies spécifiques (neurofibromatose vasculaire).

L'artère rénale est toutefois la plus atteinte: sténose associée ou non à un anévrisme responsable d'une H.T.A.

#### V - MANIFESTATIONS ENDOCRINIENNES

Elles ont été signalées depuis longtemps. SCHMITT, sur 544 localisations viscérales, note 34 atteintes des surrénales, 9 hypophysaires, 10 ovariennes, 5 thyroïdiennes, 3 testiculaires.

##### 1° - Chez l'enfant

On note surtout:

- des troubles de la puberté: soit puberté précoce, soit retard pubertaire. Pour KRISMA-SAXENA, la puberté précoce est centrale et plus fréquente chez le garçon;
- un retard statural . CROWE et Coll., dans une étude portant sur 223 sujets, ont trouvé 13 cas qui présentent un retard staturo-pondéral et un retard pubertaire.

##### 2° - Chez l'adulte

Toutes les glandes endocrines peuvent être atteintes:

- la surrénale est atteinte préférentiellement, et le phéochromocytome est présent chez 5 à 10 % des malades porteurs de neurofibromatose, d'après CROUT;
- les autres manifestations endocriniennes sont plus rares: obésité, hypoglycémie, diabète insipide, adénome parathyroïdien, goître, myxoedème, Basedow, acromégalie.



## E - EVOLUTION

---

Nous avons signalé, au début de ce travail, l'appartenance de la maladie de RECKLINGHAUSEN au groupe des phacomatoses, et nous avons rappelé que VAN BOGAERT insistait sur la tendance blastomateuse de ces dysplasies, c'est-à-dire sur leur potentialité évolutive plus ou moins marquée. Il faut donc bien garder à l'esprit cette notion *d'indiscutable évolutivité de la maladie de RECKLINGHAUSEN*.

Certaines manifestations cliniques sont souvent présentes dès la naissance et s'enrichissent avec l'âge. Les taches pigmentaires existent souvent à la naissance et le diagnostic peut ainsi être évoqué dès les premières années (N.L. FIENMAN et W.C. YAKOVAC). Les neurofibromes peuvent apparaître simultanément ou plus tardivement. Le syndrome dermatologique se complète durant l'enfance, et peut se fixer durant des années.

P. DE GRACIANSKY et E. TIMSIT rappellent la possibilité de véritables poussées au moment de la puberté et durant l'adolescence, ou plus tard à l'occasion des épisodes de la vie génitale chez la femme.

Les manifestations nerveuses centrales, viscérales, endocriniennes, ou les lésions osseuses peuvent survenir à tout âge et même dès la naissance. Mais, chez le nouveau-né, BARDIER attire l'attention sur la régression des tumeurs cutanées, des lésions pigmentaires, l'amélioration et même la disparition des lésions osseuses. Le pronostic vital est donc plus favorable dans une certaine mesure chez le nouveau-né et le nourrisson que chez le grand enfant et l'adulte.

### Complications. Transformation maligne

La gravité de l'affection est liée à certaines localisations particulières, nerveuses, viscérales ou endocriniennes, aux compressions loco-régionales qu'elles peuvent entraîner, et à la *transformation maligne*. On doit suspecter celle-ci lorsque la tumeur s'accroît rapidement, s'indure, ou au contraire se ramollit, prend un aspect inflammatoire, devient douloureuse, s'ulcère. Cette tumeur dégénérée envahit les tissus voisins et peut envahir le long du nerf intéressé. Cette transformation maligne intéresse surtout les neurofibromes cutanés ou sous-cutanés volumineux, mais aussi les tumeurs nerveuses centrales ou viscérales, notamment médiastinales. BUCAILLE, dans sa thèse, constate que les neurinomes intra-thoraciques isolés dégénèrent fort rarement, mais que les neurinomes intrathoraciques de la maladie de RECKLINGHAUSEN dégénèrent dans la moitié des cas environ.

La fréquence de la transformation maligne est difficile à apprécier. Les premières statistiques datent de GARRE, en 1892 (12 %).

Pour HOSOÏ, elle survient dans 13 %; CHARRACHE 13 %; BORRONI 13 %. Mais CROWE, dans une étude portant sur 118 cas, ne l'a rencontrée que 4 fois (2 %).



*Le maximum de fréquence* semble se situer entre 30 et 50 ans. STEWART et COPELAND trouvent deux sommets dans la courbe de fréquence selon l'âge: premier pic de 1 à 10 ans, et deuxième pic de 30 à 50 ans.

La fréquence de la dégénérescence maligne est identique dans les deux sexes.

La dégénérescence maligne se manifeste habituellement au niveau d'une tumeur isolée, mais il n'est pas rare de voir plusieurs tumeurs subir la dégénérescence maligne simultanément (MILLER).

*Les métastases sont possibles.* Elles se font sur le trajet des nerfs, dans l'encéphale, foie, le rein, le pancréas, mais le poumon reste le siège le plus fréquent.

*Le pronostic est très sombre* et pratiquement toujours fatal. STEWART et COPELAND n'observent pas de survie au delà de 5 ans.

On a beaucoup insisté, et la discussion d'ailleurs n'est pas close, sur le rôle du traumatisme chirurgical dans la détermination de la dégénérescence maligne du neurofibrome. Nous aurons l'occasion d'en parler plus longuement à la fin de ce travail.



## F - ETIO - PATHOGENIE

---

L'incidence généralement admise de la maladie de RECKLINGHAUSEN est de un cas sur 2.500 à 3.000 naissances. Les deux sexes sont atteints avec une égale fréquence.

- . Les formes héréditaires représentent environ 50 % des cas et sont transmises selon un mode autosomique dominant à pénétrance variable. Il existe donc des antécédents familiaux dans environ 50 % des cas, c'est dire *l'importance d'une enquête familiale*. Mais pour que cette enquête soit valable, il faut qu'elle porte sur tous les membres de la famille. Il faut rechercher systématiquement les signes cutanés, neurologiques, viscéraux, endocriniens, osseux. Dans une même famille, la neurofibromatose peut, en effet, s'exprimer sous une forme explicite chez certains sujets, ou sous une forme pauci symptomatique, parfois purement viscérale, chez d'autres.
- . Les problèmes pathogéniques posés par la neurofibromatose rejoignent ceux posés par les phacomatoses. Ils sont d'une extrême complexité et bien des inconnues persistent en ce domaine.

Au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN, le nombre des lésions, qu'elles soient cutanées, nerveuses, osseuses, viscérales, est d'une infinie complexité. Il est logique d'y voir, avec SMITH, le résultat d'une *perturbation profonde et unique de l'embryogénèse*, susceptible d'entraîner des lésions secondaires en chaîne. Différentes théories sont nées suivant les époques, et ont disparu faute de preuves pour faire place à d'autres théories plus solides.

Dans un remarquable travail, KISSEL, SMITH et ANDRE (1975) se sont appliqués à faire le point sur la pathogénie des phacomatoses.

### . Pathogénie générale des phacomatoses

Les phacomatoses sont des *anomalies de développement de l'embryon, survenant avant la fin du premier mois de la vie intra-utérine*. L'agent tératogène ou dysembryoplasique agit, soit sur les cellules du blastomère qui constitue l'inducteur primaire, responsable de la différenciation des feuilletts, soit sur les premières ébauches issues de ces feuilletts. Que sa structure soit anormale ou que son action s'exerce trop précocément sur des cellules incompetentes, ou trop tardivement sur des ébauches non réceptives, et l'inducteur ne joue plus son rôle. Ce défaut d'induction a plusieurs conséquences:

- *Persistance d'un état de détermination cellulaire: le potentiel blastomateux*

Certains groupes cellulaires seront déterminés, mais ne pourront subir de différenciation en raison d'un défaut d'induction. Ces cellules en état de détermination seront susceptibles d'une évolution secondaire (prolifération, différenciation) à la faveur de facteurs divers (tératogénèse). C'est ce que l'on appelle le potentiel évolutif ou blastomateux.



Ainsi, à tout moment, de la période embryonnaire jusqu'à la mort, des tumeurs plus ou moins différenciées, bénignes ou malignes, sont susceptibles de se développer.

- *Défauts de migration, de résorption et de différenciation cellulaire*

Ils conduisent à la présence de cellules géantes, de groupes cellulaires "grotesques" en situation ectopique. Ce sont les hamartomes d'ALBRECHT, tumeurs habituellement très peu évolutives.

- *Perturbations des interactions inductrices de l'organogénèse: dystrophies et malformations.*

Une anomalie survenant précocément dans l'organogénèse bouleverse l'ordonnance des inductions réciproques et successives nécessaires au développement harmonieux des organes et des tissus. Il en résulte des anomalies de développement qui vont de la simple dysplasie (hypoplasie - gigantisme) jusqu'à la malformation la plus complexe (agénésie - duplication - état dysraphique).

. Facteurs responsables des phacomatoses

Les phacomatoses résultent de la faillite des contrôles régulateurs de l'embryogénèse. Elles peuvent donc être héréditaires et liées à une *anomalie génétique* (génopathie). Le gène anormal, en perturbant des chaînes de réactions identiques, impliquées dans de multiples organes, est responsable de malformations multiples "associées".

Elles peuvent aussi être *acquises*, l'agent péristatique pouvant agir sur les gènes (mutations géniques) ou sur les processus épigéniques (embryopathies) qui président à l'embryogénèse.

Quel que soit le facteur tératogène, génétique ou acquis, le "processus déviationniste" est identique. *C'est surtout la date de son intervention qui importe dans ses effets.*

Plus l'action de l'agent tératogène est précoce, plus les malformations sont susceptibles de toucher plusieurs feuilletés, plus leur potentiel blastomateux est accusé. C'est surtout le cas des génopathies habituellement héréditaires.

Plus l'action de l'agent tératogène est tardive, dans la limite de la réceptivité des ébauches, plus les malformations sont limitées dans leur distribution topographique et plus leur potentiel évolutif est atténué. C'est surtout le cas des embryopathies habituellement sporadiques.

. Pathogénie de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN

On considère que la neurofibromatose est liée à des troubles de la migration



et de la différenciation des cellules issues des crêtes ganglionnaires, et principalement des lemnoblastes à l'origine des cellules de SCHWANN et de l'épinèvre, support des neurofibromes. On trouve là l'explication des manifestations cutanées et nerveuses périphériques, de la majorité des tumeurs viscérales, des méningiomes, des phéochromocytomes et des anomalies crânio-faciales.

- oOo -



OBSERVATIONS



## OBSERVATION n° I

Cette observation concerne un garçon de 3 ans, adressé dans le Service du Pr GAILLARD en juin 1970 pour une tumeur de la région sous-maxillaire et parotidienne droite, avec le diagnostic de lymphangiome kystique.

L'interrogatoire apprend que cet enfant est né prématurément, à 7 mois, mais qu'il ne présente *aucun antécédent personnel, héréditaire ou collatéral*.

La tumeur est apparue à l'âge de 8 mois et aurait augmenté progressivement de volume.

A l'examen, on note une très volumineuse *tumeur polykystique* de la région sous-maxillaire droite, étendue à la loge parotidienne, à la joue jusqu'à la paupière inférieure. Elle s'étend vers le plancher de la bouche et refoule la langue.

Le reste de l'examen est absolument normal.

Le bilan général pratiqué s'avère entièrement négatif. On note cependant un retard psychique chez cet enfant de 3 ans, dont le Q.I. est à 0,70.

L'impression clinique confirme bien le diagnostic de lymphangiome kystique, et l'intervention chirurgicale est décidée.

### Intervention le 23.6.70.

*Par une grande cervicotomie gauche, on tombe sur une masse polykystique et vermiculée avec de très nombreux pédicules qui, à la périphérie de la tumeur, s'infiltrant en avant vers le plancher de la bouche, en haut sous le digastrique et vers la parotide, enfin vers l'axe jugulo-carotidien. Le maximum de la masse est enlevé, mais l'exérèse ne peut être complète.*

L'aspect macroscopique confirme bien l'impression clinique, et c'est avec le diagnostic confirmé de lymphangiome kystique que la tumeur est envoyée à l'anatomo-pathologiste.

### Examen anatomo-pathologique

Il s'agit d'un neurinome formé de fascicules oedémateux et partiellement fibrosés, dont certains se raccordent à de très nombreux filets nerveux, où se retrouvent des neurites. Il n'y a pas de signes de malignité.

### Suites

Les suites opératoires sont troublées par un oedème jugal assez lent à se résorber, et surtout par l'installation progressive d'une *paralysie faciale droite*.



Cet enfant est revu en octobre 71, car les pédiatres s'inquiètent d'une augmentation de volume de la masse dans le plancher de la bouche, qui rend l'alimentation difficile. En fait, il semble que cette tumeur n'ait pas ou peu évolué. Par contre sont apparues de *magnifiques taches café au lait* au nombril et à l'aisselle, et une *macrocéphalie* assez évidente pour pousser les examens et pratiquer une pneumoencéphalographie gazeuse, qui révèle une *sténose de l'aqueduc de Sylvius*.

La paralysie faciale n'a pas régressé. Le tableau s'est donc complété, associant la tumeur nerveuse du cou, les taches café au lait, l'atteinte neurologique centrale et le retard psychique.

A la demande expresse des pédiatres, *une nouvelle intervention est décidée* par voie buccale. Elle enlève une masse de la taille d'une noix dans le plancher de la bouche.

L'examen histologique confirme la bénignité de la tumeur, en montrant l'existence de très volumineux fascicules nerveux, oedémateux et fibreux disséminés dans le tissu glandulaire salivaire, par ailleurs normal. Plus que d'un *neurinome encapsulé*, l'aspect histologique est bien en faveur d'une neuro-fibromatose hypertrophique de filets nerveux locaux, ou *neurofibromatose diffuse plexiforme*.

Par la suite, cet enfant a été perdu de vue.

**RESUME :** Garçon de 3 ans. Tumeur sous-maxillaire droite et parotidienne droite, apparue à 8 mois.

Opéré avec le diagnostic de lymphangiome kystique.

Ana-pathologie: neurofibrome plexiforme.

Séquelles: paralysie faciale.



## OBSERVATION n° II

Le jeune B... Kamel est hospitalisé à l'âge de 17 ans dans le Service du Pr CHARACHON à Grenoble, en septembre 1971, pour une *tuméfaction de la région parotidienne droite*.

*Aucun antécédent particulier* n'est noté chez ce Nord-Africain, dont l'interrogatoire est difficile, si ce n'est une otite chronique droite et une vision floue, presque nulle, de l'oeil droit.

Vers l'âge de 7 ans, on constate l'apparition progressive d'une *tuméfaction au niveau de la loge parotidienne droite*. L'augmentation de volume va se faire sur des années.

Cette tuméfaction est indolore, de consistance élastique, pseudo-lipomateuse, très diffuse, intéressant la région parotidienne et la joue. Elle provoque en outre un bombement de la paroi postéro-latérale droite de l'oropharynx refoule en bas le sinus pisiforme et en haut la paroi latérale du cavum. Il n'y a pas d'adénopathie cervicale, ni de paralysie faciale. On évoque le *diagnostic de lymphangiome kystique* évoluant depuis de nombreuses années, et on pratique un bilan préopératoire systématique.

- *Sialographie* qui montre un refoulement en bas et en dehors de la parotide
- *Un examen ophtalmologique*, qui ne montre aucun signe de compression orbitaire (Fond d'oeil normal) mais une amblyopie ancienne de l'oeil droit. Le canal optique droit est normal.
- *Les tomographies de HIRTZ* montrent une volumineuse masse occupant la région ptérygo-maxillaire droite. La fente ptérygo-maxillaire paraît élargie, et la région ethmoïdo-sphénoïdale est opaque.
- *Un bilan artériographique* est pratiqué afin de préciser les rapports des vaisseaux carotidiens avec cette tuméfaction. Il montre un écartement considérable de la fourche carotidienne, avec une carotide interne refoulée en dedans et en avant, une carotide externe en dehors et en amont.
- Le bilan humoral, cardio vasculaire et pulmonaire, est par ailleurs normal.

Une indication d'exérèse est alors décidée : 19.10.1971

"Parotidectomie totale droite, avec dissection du facial. La découverte du VII s'avère très difficile, étant donné le volume de la parotide et l'abondance du saignement. Ablation du lobe superficiel; le lobe profond est volumineux et son ablation s'avère difficile étant donné l'aspect feuilleté des branches du nerf facial et l'absence de plan de clivage net. Le lobe profond une fois enlevé



présente un volume triple de la normale. Devant l'absence de lésion anatomique évidente, on décide de ne pas pousser plus loin l'intervention et d'attendre le résultat histologique".

### Histologie

L'examen histologique révèle qu'il s'agit d'une *neurofibromatose de type plexiforme*.

- *Aspect macroscopique*: tumeur de la région parotidienne, pesant 90 gs, mesurant environ 10 x 7cm, à contours mal limités, irréguliers, étoilés, non encapsulée, au sein de laquelle se reconnaissent des lobules parotidiens qui sont encerclés par un tissu blanchâtre, fasciculé, ferme et élastique, constituant à lui seul la tumeur en d'autres points.
- *Aspect microscopique*: la tumeur est constituée de multiples faisceaux nerveux enchevêtrés, coupés en tous sens, de taille très variable, séparés les uns des autres par un tissu fibreux collagène dense, non inflammatoire, parcouru de nombreux vaisseaux congestifs et parsemés de lobules adipeux. Les faisceaux nerveux sont limités par une gaine périneurale lamellaire plus ou moins épaisse, et l'endonèvre est occupé par des formations complexes, en fouillis, variables selon les faisceaux: fibres nerveuses parfois myélinisées, fascicules neurofibromateux et cellules endoneurales fibroblastiques notamment. La tumeur infiltre le tissu interstitiel parotidien, en étouffant les lobules glandulaires, qui sont le siège de lésions dégénératives variées. En somme, aspect de *neurofibrome diffus*.

### Suites

L'examen clinique repris après la réponse histologique, permet de découvrir *trois taches café au lait* supérieures à 1 cm<sup>2</sup> sur la région lombaire et sur la face interne des cuisses. Aucune nodosité n'est notée. Par contre, on constate une certaine *cypho-scoliose*.

L'examen du père s'avère par ailleurs normal. Le diagnostic de tumeur de RECKLINGHAUSEN est donc posé. Un nouveau fond d'oeil et un électro-encéphalogramme sont pratiqués et s'avèrent normaux.

Les suites opératoires furent marquées par l'apparition d'une *paralysie faciale périphérique* qui a incomplètement récupéré. Le malade a été suivi régulièrement. Il est en Algérie depuis deux ans. Nous n'en avons pas de nouvelles.

**RESUME** : Garçon de 17 ans. Tuméfaction parotidienne droite apparue à 7 ans, opérée avec le diagnostic de lymphangiome kystique.

Anatomo-pathologie: neurofibrome diffus. Compression vasculaire.

Séquelle: paralysie faciale périphérique.



### OBSERVATION n° III

Mme A... Jacqueline, âgée de 34 ans, est hospitalisée en octobre 1971 dans le Service du Pr CHARACHON à Grenoble, pour une *tuméfaction de la région carotidienne moyenne gauche*, ferme, assez régulière et profonde.

- *Aucun antécédent particulier* n'est noté.

- L'examen général est normal. On note simplement *quelques taches café au lait*, qui semblent banales.

On évoque le diagnostic de *kyste amygdaloïde*, mais la possibilité d'une *tumeur glomique* profonde n'est pas éliminée. L'adénogramme pratiqué ne montre aucun élément lympho-épithélial ou malin, mais semble en faveur d'une adénite suppurée chronique.

La malade, prévenue d'une intervention chirurgicale, est avertie que s'il s'agit d'une tumeur vasculaire, le geste ne sera qu'explorateur, l'exérèse n'ayant lieu que dans un deuxième temps, après un bilan artériographique.

Intervention: 29.11.71

"*Incision de cervicotomie type Sébilleau Corréga. Après dissection du triangle de Farabeuf, on tombe sur un cordon en chapelet, dur, doublant le trajet du XII que l'on dissèque et que l'on résèque après avoir ligaturé et sectionné le tronc veineux thyro-linguo-facial. On repère le pneumogastrique, qui est de grande taille (5 mm de diamètre), le spinal qui est normal, et les vaisseaux carotidiens. On découvre en dedans des vaisseaux une très grosse masse de 4 cm de diamètre, prolongée en bas par un cordon nerveux, en haut par deux cordes supérieure et postérieure, qui semble bien être le sympathique et que l'on résèque après dissection.*

*Le diagnostic de neurofibromatose étant pour ainsi dire certain devant cet aspect lésionnel caractéristique, on ne poursuit pas davantage l'exérèse".*

### Histologie

L'examen histologique confirme le diagnostic de *neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN de type encapsulé*: "les prélèvements du grand hypoglosse intéressent des neurofibromes encapsulés, où les fibres nerveuses et toujours myélinisées et même neurotisées, sont dissociées par un oedème et un tissu conjonctif jeune pluricellulaire. Le prélèvement du ganglion nerveux sympathique présente la même structure avec une prolifération schwannienne discrète et une fibrose interstitielle plus marquée (Pr COUDERC).

### Suites

Les suites opératoires furent simples et la malade, suivie régulièrement, ne



présente aucun signe de dégénérescence.

*RESUME:* Jeune femme de 34 ans. Tuméfaction de la région carotidienne moyenne gauche. Diagnostics évoqués: kyste amygdaloïde ou tumeur glomique.

Intervention: Neurofibromatose aux dépens du XII, du X et du sympathique.

Histologie: Neurofibromes encapsulés.

Pas de séquelles.



## OBSERVATION n° IV

Michel S... est né le 7.6.1960.

. Antécédents

*Son père est porteur d'une maladie de RECKLINGHAUSEN et a même été opéré en décembre 1975 d'une tuméfaction au sein gauche. Le frère de Michel présente une scoliose.*

Dans les antécédents personnels de Michel, on retrouve une sténose du pylore à 2 mois, et une fracture de la palette humérale gauche à 9 ans.

. Histoire actuelle

Vers l'âge de 2 à 3 ans, apparition d'une tuméfaction parotidienne droite.

Vers l'âge de 4 ans, la famille constate l'apparition de taches café au lait sur le thorax et, à 5 ans, Michel est opéré par le Dr PARTHIOT pour un neuro-fibrome de la conque de l'oreille droite. Le diagnostic de maladie de RECKLINGHAUSEN ne fait plus de doute.

La tuméfaction parotidienne est restée stable, mais s'est accrue de volume depuis environ 3 ans.

Michel est hospitalisé dans le Service du Pr GAILLARD pour bilan, au début 1976. Le syndrome cutané de la maladie de RECKLINGHAUSEN est presque au complet avec:

- *des taches café au lait* disséminées sur tout le corps, notamment sur le thorax, le pubis, la région péri-ombilicale et la cuisse droite.
- *des naevi pigmentaires*: dos et bras droit.
- *des tumeurs sous-cutanées* multiples: abdomen et dos. On remarque une tumeur sous-cutanée paraombilicale droite douloureuse.

LA TUMEUR CERVICALE, que l'on peut qualifier de royale, occupe la région parotidienne droite, descendant à la partie haute du cou vers l'angle maxillaire droit. soulevant le lobule de l'oreille, remontant en avant, obstruant le conduit auditif externe. Elle est douloureuse au palper, de consistance molle, mais au sein de cette tumeur on a la sensation d'un paquet de ficelles. Elle a la taille d'un pamplemousse.

. Examens paracliniques



- *Le bilan ophtalmologique* est normal. Fond d'oeil normal. Pas de paralysie oculo-motrice. Pas de neurofibrome palpébral. Pas d'anesthésie du V.

- *Le bilan neurologique* est normal.

Il n'y a aucune atteinte des nerfs crâniens, en particulier pas de paralysie faciale. Les radios du crâne sont normales. La selle turcique est de taille normale.

- L'électroencéphalogramme est normal. L'écho médian est en place.

- Le Q.I. n'a pas été fait, mais Michel travaille bien en classe. Cependant le préjudice esthétique est actuellement mal supporté au lycée.

- *Le bilan osseux* est normal. Il n'y a pas de cypho-scoliose.

- *Le bilan O.R.L.* révèle une surdité de transmission à - 15dB, en relation avec l'obstruction du conduit auditif externe par la tumeur. Il n'y a pas de paralysie des cordes vocales.

- Le bilan cardiovasculaire et l'électro-cardiogramme sont normaux.

En dehors du préjudice esthétique que représente une telle tumeur, celle-ci est bien supportée et ne s'accompagne d'aucune manifestation particulière autorisant le chirurgien à intervenir. *L'abstention thérapeutique est décidée sous couvert d'une surveillance régulière.*

**RESUME:** Garçon de 16 ans. Neurofibrome cervical plexiforme de la région parotidienne droite, apparu à l'âge de 3 ans. Evolution progressive, mais assez stable.

Père atteint de RECKLINGHAUSEN.

Pas d'intervention. Surveillance.



## OBSERVATION n° V

Emmanuel T... est hospitalisé en janvier 1971 à l'hôpital de la Tronche (GRENOBLE) à l'âge de 22 mois, dans le Service du Pr BEAUDOING, pour deshydratation aiguë au cours d'une gastro-entérite. La guérison se fait sans problème. Mais on est frappé pendant son séjour par plusieurs choses:

*Le périmètre crânien est un peu élevé: 52 cm (+ 2 D.S.).* D'autre part, il existe, disséminées sur tout le corps de *nombreuses taches café au lait*, qui font évoquer le diagnostic de maladie de RECKLINGHAUSEN. L'examen clinique s'avère tout à fait normal. Tout au plus note-t-on un pectum excavatum, également retrouvé chez la mère. On ne constate à cette époque aucun autre signe de la maladie de RECKLINGHAUSEN. Les radios du squelette sont normales. On attache donc peu d'importance à ce diagnostic, et on laisse repartir l'enfant chez lui, les troubles digestifs étant rapidement rentrés dans l'ordre.

- Au printemps 71, quelques mois plus tard, son pédiatre constate l'apparition d'une *masse sous auriculaire droite* de la grosseur d'une olive, parfois sensible, notamment lors des fréquentes otites que présente l'enfant. Cette petite tuméfaction, d'abord prise pour une adénopathie, n'a pas régressé mais s'est associée à une *tuméfaction latéro-pharyngienne droite* ponctionnée en vue d'examen cytologique. Celui-ci conclut à l'hypothèse d'un *kyste branchial*. Et on en reste là.
- Quelques mois plus tard, au printemps 1972, la tuméfaction cervicale paraît avoir augmenté de volume, contrairement à la masse endopharyngée. Elle reste indolore et l'évolution se déroule dans un contexte de bon état général, en dehors d'une petite taille.
- En septembre 72, l'enfant est à nouveau hospitalisé dans le Service du Pr BEAUDOING pour bilan de cette masse cervicale évoluant dans l'ombre d'une maladie de RECKLINGHAUSEN, évoquée 20 mois plus tôt. On fait à ce moment une *enquête familiale* et l'on s'aperçoit que la mère et la tante de l'enfant ont quelques taches café au lait disséminées sur le corps. On demande alors un avis O.R.L. et le Pr. CHARACHON interprète cette tuméfaction cervicale haute comme un *neurofibrome diffus*. Tumeur royale?
- Une *sialographie* n'a pu être réalisée.
- La *biopsie* n'a pas été faite, dans la crainte de déclencher une poussée évolutive.
- Cette tuméfaction n'est pas douloureuse, n'entraîne aucun trouble de la sensibilité. Pas de paralysie faciale.
- On surveille la macrocéphalie, mais celle-ci ne semble pas évolutive.  
PC = 54 cm (+ 2,5 D.S.).



- Il n'y a aucun signe d'hypertension intra-crânienne.
- Le Fond d'oeil est normal. Les canaux optiques sont normaux. Enfin, l'électro-encéphalogramme est pratiquement normal et montre un tracé un peu lent et irrégulier à l'état de veille, mais est correctement organisé pendant le sommeil.

Le Q.I. est normal (107).

Le bilan osseux ne montre pas de cypho-scoliose, mais de *discrète lacunes osseuses* au niveau du 5ème métacarpien gauche et à la base des 3ème et 4ème métatarsiens droits.

Etant donné la très bonne tolérance de la maladie et le peu d'évolutivité actuelle, on décide de ne pas pousser plus loin les investigations pour le moment; en particulier, on ne fait pas de pneumoencéphalographie gazeuse, mais on surveillera attentivement le périmètre crânien de cet enfant, en raison du risque de blocage de l'aqueduc de Sylvius par gliomatose du tronc cérébral.

En ce qui concerne la tumeur cervicale, on se contente d'une *surveillance régulière tous les 6 mois*.

L'enfant a été revu en février 74, à l'occasion d'une laryngite striduleuse, et l'on a pu constater le caractère non évolutif.

- . Au mois d'avril 74, Emmanuel consulte le Pr J. GAILLARD. La tuméfaction parotidienne droite descend sur la partie haute du cou avec *participation para-pharyngée* refoulant l'amygdale en dedans. Cette tumeur n'est pas douloureuse, a la taille d'une mandarine, est de consistance mollassse, mais grenue. Le Pr GAILLARD conseille *l'abstention thérapeutique*.

Emmanuel a été revu régulièrement par son pédiatre, qui a pu constater l'absence d'évolutivité.

**RESUME:** Garçon de 3 ans. Tuméfaction cervicale parotidienne droite, avec participation parapharyngée ayant évolué en deux temps dans l'ombre d'une maladie de RECKLINGHAUSEN. Antécédents familiaux. Bonne tolérance clinique. Pas d'évolutivité. Abstention thérapeutique.



## OBSERVATION n° VI

Brigitte M..., âgée de 16 ans, est adressée dans le Service du Dr DECHAVANNE (Hôpital St Joseph), en juillet 1974, pour tumeur cervicale droite chez une enfant porteuse d'une maladie de RECKLINGHAUSEN.

### Antécédents

On apprend que la maman est aussi atteinte d'une maladie de RECKLINGHAUSEN.

L'interrogatoire nous apprend que Brigitte est née prématurément, à 8 mois (P.N.: 2.800). Aucun problème particulier à la naissance. Elle a été opérée à 12 ans d'une appendicite.

### Histoire actuelle

L'hospitalisation de Brigitte est motivée par *la brusque augmentation de volume* de la tumeur cervicale au cours de la dernière année.

Elle siège dans la *région carotidienne moyenne*. Elle est *mobilisable latéralement, mais non mobilisable verticalement*. Elle est *indolore* et *refoule* la paroi externe du sinus piriforme. La peau est normale et la tumeur n'adhère pas aux tissus voisins.

Il n'y a ni dysphagie, ni dysphonie. Pas de douleur spontanée.

L'examen clinique retrouve de *nombreuses taches café au lait* disséminées sur tout le corps. Il existe aussi de *petites tumeurs sous-cutanées* mobiles au niveau du membre supérieur gauche et au niveau de l'abdomen.

- Le reste de l'examen clinique est normal.
- Le bilan humoral, cardio-vasculaire et pulmonaire est normal.
- Fond d'oeil normal.
- Radios du crâne normales.
- *Discrète scoliose dorso-lombaire*.
- *Débilité légère* et retard scolaire de 2 ans (fréquente une classe de perfectionnement).

En raison du siège de cette tumeur, de *l'augmentation récente et rapide* de son volume et des risques de *compression vasculaire*, une indication d'exérèse est posée.



Intervention le 23.8.74 (Dr FONTVIEILLE).

*"Incision cervicale curviligne droite. La tumeur est du volume d'une pomme de terre et écarte de toute son épaisseur la jugulaire en arrière, et la carotide en avant. La carotide interne, au sommet de la tumeur, fait un arc et plonge en profondeur. Après l'énucléation de cette tumeur superficielle, on tombe sur un pneumogastrique entouré d'une gangue de même nature, de la taille d'un petit doigt, et qui se prolonge depuis le digastrique jusqu'au bas du cou. On doit isoler le pneumogastrique au sein de cette tuméfaction.*

*Suture du S.C.M. aux plans correspondants antérieurs et, comme le pelage du X a été, par endroits, périlleux, pour éviter toute récurrence profonde, on déroute le X en surface, en dehors du S.C.M."*

Histologie (Dr M. GUILLAUD)

Tumeur cervicale

*Il s'agit d'une tumeur de RECKLINGHAUSEN ou schwannogliome, très oedémateux, de type A. d'Antoni. On y rencontre en effet de nombreux neurites mêlés à des éléments schwanniens et remaniés par une scléro-hyalinose assez importante qui s'épanouit volontiers autour des vaisseaux.*

Suites

Les suites opératoires ont été très simples et la cicatrisation a été acquise "per primum". Mais la libération du X a entraîné une *paralysie récurrentielle droite*, en raison de laquelle Brigitte a subi une rééducation intensive avec un bon résultat vocal.

Brigitte a été revue au mois d'Octobre 75. Il n'existe aucune récurrence "in situ" ni à distance. L'état général est parfait. La paralysie récurrentielle a partiellement récupéré.

**RESUME :** Fille de 16 ans. Tumeur cervicale carotidienne moyenne. Maladie de RECKLINGHAUSEN connue. Antécédents familiaux. Intervention en raison d'une augmentation récente et rapide du volume de la tumeur. Compression vasculaire.

Séquelles: paralysie récurrentielle.





FIGURE N° I

Neurofibrome du X  
(Observation n° VI)



## OBSERVATION n° VII

Akila B... est née le 28.10.61 en Algérie.

Son histoire est très intéressante, mais nous avons assez peu de renseignements concernant son évolution, Akila étant arrivée en France en janvier 76.

- A la naissance, Akiba présente de nombreuses *taches café au lait*. Puis, vers l'âge de 8 mois, la famille constate le développement d'une *tuméfaction sous angulo-maxillaire gauche et parotidienne gauche*. Ces deux tuméfactions vont évoluer dans un premier temps isolément pour leur propre compte, puis secondairement vont confluer et ceci assez récemment. Il semblerait que cette tuméfaction cervicale ait été parfois douloureuse. Son volume s'est accru mais de manière très progressive.
- Une *biopsie* a été faite à ALGER en 1972. Son résultat n'a pas été communiqué et il n'y a eu aucune sanction thérapeutique. Cependant, il semblerait qu'elle se soit accompagnée d'une brusque augmentation de volume de la tumeur.
- A la fin de l'année 1975, la tuméfaction cervicale *s'accroît* et change de coloration pour devenir *violette*. Ceci motive sa venue en France et Akila arrive à CHAMBERY début janvier 76.

Le Dr M. RENARD adresse la malade à l'hôpital St LUC de LYON, dans le Service de chirurgie plastique et réparatrice du Dr MASSON, où le Dr DESSAPT l'a prise en charge.

A L'EXAMEN

- Cette enfant de 14 ans présentait donc, début janvier 76, une énorme *tuméfaction latéro-cervicale et sous angulo-maxillaire gauche*, envahissant la joue jusqu'au sillon palpébral, refoulant le lobe de l'oreille en dehors et le larynx en dedans. La palpation est douloureuse.

La carotide primitive en bas est nettement pulsatile et, à l'auscultation, il existe un souffle.

On est frappé par l'*examen des pouls*, qui révèle une asymétrie franche avec pouls radial beaucoup plus faible à gauche qu'à droite. De plus, la main gauche est cyanosée et de volume légèrement plus important qu'à droite. La T.A. est plus faible à gauche (9,5/7) qu'à droite (11,5/7). L'examen clinique nous oriente donc vers une compression de la sous-clavière gauche.

- Les signes cutanés évoquent d'emblée la maladie de RECKLINGHAUSEN:
  - *Taches café au lait* disséminées sur tout le corps, notamment sur l'abdomen où l'on retrouve une volumineuse tache de 6 cm x 3 cm et une autre sus-pubienne.



Il existe aussi une grosse tache pigmentée sur le dos du pied gauche. On en compte 4 dans le dos.

- *Nombreuses taches sous-cutanées disséminées.*

- . Il existe un retard de taille assez net (1,40 m).
- . Par contre, le niveau mental, autant qu'on puisse en juger, semble satisfaisant.
- . L'examen neurologique permet de constater l'existence d'un *syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER à gauche*.

Le diagnostic de neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN ne fait pas de doute, d'autant que l'on apprend que le père et le grand-père paternel sont eux aussi atteints de maladie de RECKLINGHAUSEN.

### Examens paracliniques

- . *Les radiographies du thorax*, face et profil, permettent de découvrir une volumineuse tumeur homogène, dense, parfaitement ronde, de la grosseur d'une orange, située dans le médiastin postéro-supérieur gauche, et qui d'emblée évoque le neurinome.

Cette tumeur refoule le lobe supérieur gauche en bas. On note aussi une déviation trachéale droite.

- . *Les radios de la colonne cervicale* mettent en évidence certaines anomalies, avec aplatissement des 5ème et 6ème corps vertébraux, élargissement des trous de conjugaison  $C_5 - C_6$ ,  $C_6 - C_7$ ,  $C_7 - D_1$ .
- . Il existe une *scoliose dorsale* discrète et une *cyphose cervicale*.
- . Il existe une *inégalité des deux héli-maxillaires* droit et gauche. L'hémimaxillaire gauche présentant une diminution de la hauteur de la branche horizontale et de la branche verticale, et un allongement du condyle en fer de lance, une échancrure sigmoïde augmentée dans toutes ses dimensions.
- . Enfin, les radios du crâne montrent une *selle turcique ballonnée*, à la limite supérieure de la normale.
- . *L'examen O.R.L.* confirme le refoulement du pharynx et le déplacement de l'axe laryngé vers la droite.
- . *L'examen ophtalmologique* confirme le *syndrome de Claude BERNARD HORNER gauche*. Le Fond d'oeil est normal. Il n'y a pas de phacome rétinien.
- . UN BILAN ARTERIOGRAPHIQUE est décidé en raison des signes cliniques de



compression vasculaire. On fait une aortographie thoracique et un cathétérisme sélectif de l'artère sous-clavière gauche. La bifurcation de la carotide primitive gauche est refoulée à droite. L'artère sous-clavière gauche et l'artère axillaire gauche sont normales.

Le tronc thyro-bicervico-scapulaire est développé et ses branches forment un encorbellement du dôme pleural sans néo-vascularisation.

L'artère thyroïdienne inférieure est de gros calibre, vascularisant un nodule thyroïdien qui reste imprégné sur les clichés tardifs.

On réalise ensuite une *phlébographie* qui objective un ralentissement et un obstacle très net au niveau de la veine sous-clavière gauche avant sa jonction avec la jugulaire interne.

- . Un électroencéphalogramme montre un tracé lent diffusément, sans signes précis de localisation. L'Echo-médian est en place.

L'importance de la tumeur cervicale et médiastinale, l'évolution récente, et surtout les troubles de compression veineuse qui en résultent emportent la décision opératoire.

#### INTERVENTION le 30.1.76

"Incision péri-auriculaire de LIFTING, puis descendant le long du bord postérieur du sterno cleido mastoïdien jusqu'à la moitié de la clavicule gauche. Celle-ci est complétée par une incision horizontale aboutissant au milieu de l'incision précédente, et située 1 cm en dessous du bord inférieur de la mandibule.

Ligature de la jugulaire externe et section au bistouri électrique du sterno-cleido-mastoïdien à son tiers supérieur.

Section en bas de l'omo hyoïdien et de l'aponévrose cervicale moyenne.

On se trouve alors en présence de deux volumineuses masses tumorales.

La première, supérieure, développée aux dépens du sympathique cervical supérieur, est située au bord inférieur de la parotide auquel elle adhère. Elle gagne en profondeur la base du crâne, allant au contact de la mastoïde.

La deuxième masse, située en arrière du paquet jugulo-carotidien, semble développée aux dépens de la branche descendante du XII.

On pratique l'ablation première de la masse rétro-vasculaire. On voit alors apparaître le pneumogastrique, qui a un aspect anormal. Ses fascicules semblent disjoints et son calibre est considérablement augmenté. La tumeur est comprise dans une capsule qui enveloppe la carotide externe. Celle-ci est liée après le départ de la thyroïdienne supérieure. Cette tumeur est enlevée en passant entre le X et l'artère carotide.

La jugulaire interne est sectionnée à sa partie inférieure. Elle est réclinée vers le haut avec le sterno-cleido-mastoïdien. On voit alors apparaître des ganglions de la chaîne jugulo-carotidienne, envahis et volumineux.





FIGURE N° II : Neurofibrome cervical gauche.  
(Observation n° VII)



FIGURE N° III : Tumeur médiastinale postérieure gauche  
= Neurofibrome du X ?  
La phlébographie objective un obstacle au  
niveau de la sous-clavière gauche.



La tumeur supérieure développée aux dépens du sympathique cervical supérieur est enlevée en masse, en même temps que le sterno-cleido-mastoïdien et la jugulaire interne auxquels elle était adhérente.

L'évidement jugulo-carotidien étant terminé, le Dr DE ROISSARD commence le temps intra-thoracique.

Agrandissement de l'incision cervicale en direction de l'aisselle. Incision du périoste claviculaire qui est ruginé. Section en son milieu de la clavicule.

L'abord thoracique supérieur étant alors suffisant, on pratique au doigt le dégagement de la tumeur. Il ne semble pas exister d'adhérences inférieures de celle-ci et le dégagement peut être effectué entièrement au doigt. Cependant, on ne parvient pas à faire monter spontanément cette dernière, et il faut s'aider de pinces de KOCHER longues. Lors de cette manoeuvre, l'artère sous-clavière qui était engainée dans la capsule de la tumeur est accidentellement arrachée. Celle-ci est réanastomosée sans trop de difficulté. Il reste alors à pratiquer une ostéosynthèse au niveau de la clavicule, à l'aide d'un fil métallique transfixiant. On s'assure de l'étanchéité du poumon gauche, par une manoeuvre d'hyperpression pulmonaire".

#### HISTOLOGIE (Pr FEROLDI)

De nombreux prélèvements ont été examinés; la tumeur est de structure fasciculée, elle est très oedémateuse, les cellules sont fusiformes, disposées en longs faisceaux allongés, séparés par un collagène plus ou moins dense.

Il s'agit effectivement d'un neurofibrome plus ou moins involué par places, ailleurs très cellulaire. Dans ces territoires, on constate l'existence d'anomalies cellulaires et nucléaires assez importantes, conférant à cette tumeur d'indiscutables signes de malignité.

#### Suites

Les suites opératoires ont été assez simples. Paralyse du VII gauche périphérique, et paralysie du XII gauche.

La malade a été revue à titre systématique fin mai 76. L'état général est bon. Akila ne se plaint d'aucune douleur cervicale, ni brachiale.

Les paralysies du VII et du XII restent identiques, mais on constate une régression nette du syndrome de CLAUDE-BERNARD HORNER.

La radio du poumon est normale. On note simplement une pachypleurite du sommet.

Enfin, au vu des signes histologiques de dégénérescence maligne, une cobaltothérapie est décidée. Il est, bien sûr, trop tôt pour juger de l'évolution à long terme de cette histoire.

**RESUME:** Fille de 14 ans. Tuméfaction latéro-cervicale gauche apparue à l'âge de 8 mois. Tumeur médiastinale postérieure gauche. Biopsie de la tumeur



cervicale en 1972. Augmentation de volume soudaine fin 1975. Compression vasculaire . CLAUDE-BERNARD HORNER.

Antécédents familiaux de RECKLINGHAUSEN.

Intervention: Neurofibromes XII, X, sympathique.

Histologie: dégénérescence maligne.

Suites: paralysie faciale gauche périphérique, et du XII gauche.

Cobaltothérapie.



REPARTITION DES DIVERSES MANIFESTATIONS CLINIQUES OBSERVEES CHEZ  
NOS 7 MALADES.

Les différentes manifestations cliniques observées dans les 7 observations, en dehors de l'atteinte cervicale, sont résumées dans le tableau n° I.

. 1/ - Les manifestations cutanées

Les taches café au lait sont présentes dans tous les cas et les tumeurs cutanées dans 3 observations.

. 2/ Les manifestations neurologiques, autres que cervicales.

Dans les observations I et V, il existe une macrocéphalie par sténose probable de l'aqueduc de Sylvius.

. 3/ Manifestations viscérales

Dans l'observation n° VII, il existe une localisation médiastinale.

. 4/ Manifestations osseuses

- Dans l'observation n° II, on note une cypho-scoliose.

- Dans l'observation V, on retrouve de discrètes lacunes osseuses au niveau du 5ème métacarpien gauche et à la base des 3ème et 4ème métatarsiens droits.

- Dans l'observation VI, on note une discrète scoliose dorso-lombaire.

- Dans l'observation n° VII, on note une cyphose cervicale, une scoliose dorsale, un aplatissement des 5ème et 6ème corps vertébraux, un élargissement des trous de conjugaison  $C_5-C_6$ ,  $C_6-C_7$  et  $C_7-D_1$ , une inégalité des deux héli-maxillaires droit et gauche.

. 5/ Etude familiale

La notion de neurofibromatose familiale est retrouvée dans 4 cas sur 7 (observations n° IV, V, VI, VII).

. 6/ Dégénérescence maligne

Elle est retrouvée une fois dans l'observation n° VII.



| OBSERVATIONS n°                               | I | II | III | IV | V | VI | VII |
|-----------------------------------------------|---|----|-----|----|---|----|-----|
| MANIFESTATIONS CUTANÉES                       |   |    |     |    |   |    |     |
| a) Taches café au lait                        | + | +  | +   | +  | + | +  | +   |
| b) Tumeurs cutanées                           |   |    |     | +  |   | +  | +   |
| MANIFESTATIONS NEURO<br>autres que cervicales | + |    |     |    | + |    |     |
| MANIFESTATIONS OSSEUSES                       |   | +  |     |    | + | +  | +   |
| MANIFESTATIONS VISCÉRALES                     |   |    |     |    |   |    | +   |
| ANTECEDENTS HÉRÉDITAIRES                      |   |    |     | +  | + | +  | +   |
| DEGENERESCENCE MALIGNÉ                        |   |    |     |    |   |    | +   |
| AGE DE DÉCOUVERTE<br>en années                | 3 | 17 | 34  | 5  | 2 | 16 | 14  |



T U M E U R S   N E R V E U S E S

D U   C O U

E T

M A L A D I E   D E   R E C K L I N G H A U S E N .

---



A la lumière de nos observations et de celles rencontrées dans la littérature, nous allons voir quels sont les problèmes particuliers relatifs aux formes tumorales cervicales de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

## G E N E R A L I T E S

### A - FREQUENCE

La fréquence des formes tumorales cervicales de la maladie de RECKLINGHAUSEN est difficile à apprécier mais semble faible si l'on se réfère aux cas publiés dans la littérature. De nombreux travaux ont été consacrés aux tumeurs nerveuses du cou, mais les neurofibromes cervicaux n'y occupent qu'une place minime à côté des schwannomes ou neurinomes isolés qui font l'essentiel des rapports.

Le problème se complique d'ailleurs quand on sait que d'authentiques schwannomes peuvent s'associer à la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN. Et puis les statistiques des tumeurs nerveuses du cou ont été faussées pendant de longues années, en raison du manque d'unité histo-pathologique, et de la confusion toujours possible entre neurinome et neurofibrome.

Rappelons, enfin, l'éventualité rare mais possible d'un neurofibrome isolé, c'est-à-dire non associé à une maladie de RECKLINGHAUSEN, encore que, de toute façon, il soit difficile de nier une autre localisation profonde de la neurofibromatose échappant à tous les examens. Nous savons aussi que, dans de tels cas, on ne peut nier l'apparition ultérieure des stigmates de la maladie de RECKLINGHAUSEN (observations I et III).

- . BOISSEAU, dans sa thèse (1955), relève 4 cas de schwannomes associés à une maladie de RECKLINGHAUSEN, sur 29 localisations cervicales.
- . TERRACOL (1956) fait une revue générale des tumeurs nerveuses cervicales et para-pharyngées. Il rapporte un cas de neurofibrome cervical intéressant, avec syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne.
- . LEROUX-ROBERT, en 1962, à propos d'un travail consacré aux tumeurs neurogènes du cou, rapporte trois observations personnelles de localisations cervicales de la maladie de VON RECKLINGHAUSEN.
- . Sur 11 tumeurs nerveuses du cou observées ces dernières années à la clinique



O.R.L. de MONTPELLIER, Y. GUERRIER ne cite qu'un seul cas de neurofibrome cervical associé à une maladie de RECKLINGHAUSEN.

- . En 1971, J.J. PIQUET, sur 25 tumeurs latéro-pharyngées, retrouve un seul cas de maladie de RECKLINGHAUSEN.
- . ROSENFELD (1969) rapporte 4 cas de neurofibromes cervicaux sur 32 tumeurs nerveuses latérales du cou.

Par contre, les schwannomes qui représentent la grande majorité des tumeurs nerveuses du cou, ont donné lieu à de nombreux travaux.

A la Mayo-Clinic, KRAGH relève, entre 1919 et 1957, 96 cas de schwannomes bénins et 2 cas de schwannomes malins. En 1964, KLEINSASSER relève 180 cas de schwannomes cervicaux dans la littérature mondiale.

On peut donc opposer la *relative fréquence des schwannomes cervicaux isolés*, à la *rareté des neurofibromes cervicaux intégrés dans la maladie de RECKLINGHAUSEN*.

#### B - SEXE

---

Toutes les statistiques s'accordent pour dire que le rôle du sexe est négligeable. Les deux sexes sont atteints avec la même fréquence. Parmi les 7 observations ici, nous avons 3 filles et 4 garçons.

#### C - AGE

---

Plusieurs remarques peuvent être faites à propos de l'âge de découverte de la tumeur cervicale.

Nous remarquons surtout que ces tumeurs cervicales se développent très tôt, *dès les premières années de la vie* (observations I, II, IV, V) et même dans les premiers mois (8 mois): observation VII. En ce qui concerne les observations III et VI, l'âge d'apparition de la tumeur cervicale n'est pas connu.

Les différents cas publiés dans la littérature montrent, en fait, que les neurofibromes cervicaux peuvent apparaître à tout âge. GIRARDI observe une maladie de RECKLINGHAUSEN, avec tuméfaction rétro-auriculaire gauche, apparue à l'âge de 1 mois, et une tuméfaction parotidienne à 6 mois. LEROUX-ROBERT voit un enfant de 5 ans avec une tuméfaction du pôle postéro-inférieur de la parotide gauche qui s'est avérée être un neurofibrome, mais il décrit aussi un neurofibrome du plexus cervical supérieur droit chez un homme de 38 ans.



Néanmoins, la majorité des cas observés le sont avant 25 ans, et *ceux révélés dès l'enfance se sont multipliés ces dix dernières années*. Cette notion est un peu en contradiction avec les données classiques, selon lesquelles les taches pigmentaires existent à la naissance, les molluscum se développent aux alentours de la puberté, et les tumeurs nerveuses apparaissent plus tardivement.

En fait, l'étude de nos observations montre qu'il n'en est pas toujours ainsi, puisque 5 tumeurs cervicales sur 7 apparaissent avant l'âge de 7 ans, même si, dans certains cas, le diagnostic de maladie de RECKLINGHAUSEN est fait plus tardivement.

*Une deuxième remarque d'ordre chronologique* concerne l'âge d'apparition de la tuméfaction cervicale par rapport aux autres signes de la neurofibromatose. Et si, comme nous l'avons vu, les tumeurs nerveuses se révèlent classiquement en dernier lieu, ce n'est pas le cas de notre observation V, dans laquelle la découverte de la tuméfaction parotidienne précède d'un à deux ans les signes cutanés. Il en est de même dans l'observation I, où la tumeur cervicale précède de plus de trois ans l'apparition des signes cutanés et de la macrocéphalie.

Insistons donc déjà, avec GANDON et FONTANEL, sur le fait que les *taches pigmentaires et les tumeurs de la peau peuvent parfaitement ne pas être les symptômes initiaux*.

#### D - HEREDITE

Dans les observations IV, V, VI, VII, nous retrouvons la notion familiale de maladie de RECKLINGHAUSEN. Cela correspond aux données classiques puisque des antécédents héréditaires sont trouvés dans environ 50 % des cas. Ce facteur héréditaire est bien entendu très intéressant, car il facilite beaucoup le diagnostic étiologique de ces tumeurs cervicales.

#### E - SIEGE

Le lieu d'origine des neurofibromes cervicaux est fonction du type anatomopathologique.

##### 1 - Neurofibromes encapsulés

Ils concernent 3 de nos observations et se développent aux dépens des gros troncs nerveux.



- *Le sympathique cervical* est en cause dans les observations III et VII.
- *Le grand hypoglosse* dans les observations III, et VII.
- *Le pneumogastrique* dans les observations III, VI, VII.

En fait, tous les nerfs crâniens peuvent être le point de départ d'une prolifération schwannoglique. Mais, à notre connaissance, aucune localisation avec le nerf olfactif n'a été décrite. Nous n'avons pas trouvé dans la littérature de tumeurs développées aux dépens du nerf optique, bien que de nombreux auteurs en signalent la possibilité.

Dans la REGION CERVICALE, on peut rencontrer ces neurofibromes:

- *au niveau des branches du plexus cervical superficiel*. Il semble que ce soit la localisation la plus fréquente (CHARACHON).
- *Les localisations sympathiques* sont également souvent rencontrées.
- *Au niveau des nerfs crâniens, le XII et le X* sont les nerfs les plus souvent rencontrés, mais rappelons que tous les nerfs crâniens peuvent être intéressés. BOISSEAU rapporte 4 cas de neurofibromes développés à partir du X.
- Signalons aussi l'atteinte possible du *plexus cervico-brachial*, comme en témoigne une observation de LEROUX-ROBERT.
- Il faut mentionner aussi la très belle observation recueillie par GESP et ABRIC, qui rapportent un cas de neurofibrome cervical, avec syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne. Il s'agit d'une tumeur développée probablement aux dépens du X, qui, agissant par compression du sinus carotidien, est à l'origine du syndrome d'hyperréflexivité sinusale.

## 2 - Les neurofibromes diffus plexiformes

Ils intéressent des petits filets nerveux périphériques, sur une longueur plus ou moins grande. Le plus souvent, cette neurofibromatose plexiforme atteint les rameaux de distribution cutanée et se complique d'une infiltration diffuse plus ou moins étendue du derme et de l'hypoderme. Les nerfs moteurs ne seraient pas intéressés.

Ces neurofibromes plexiformes de la région cervicale sont retrouvés dans 4 de nos observations et intéressent tous la région parotidienne (observations I, II, IV et V). Il s'agit là d'une constatation intéressante.



## LES ELEMENTS DU DIAGNOSTIC

La démarche diagnostique d'une tuméfaction cervicale est tout à fait différente selon que la maladie de RECKLINGHAUSEN est connue ou non.

L'apparition d'une tuméfaction cervicale chez un malade qui se sait porteur d'une maladie de RECKLINGHAUSEN ne pose pas de problème diagnostique et peut être facilement rapportée à sa cause.

Mais si la neurofibromatose n'est pas connue ou est passée inaperçue, parce que fruste, le diagnostic étiologique de cette tuméfaction cervicale est pratiquement impossible, et seule l'histologie permettra de mettre une étiquette. Mais celà n'est pas sans poser de problèmes car, nous le verrons, la biopsie et l'intervention chirurgicale représentent un réel danger dans la neurofibromatose.

Quoi qu'il en soit, l'existence de cette tuméfaction cervicale va justifier la pratique d'un certain nombre d'examen complémentaires afin de préciser son siège, son origine et ses rapports avec les organes de voisinage. Avant d'envisager ceux-ci, nous allons voir quelles sont les circonstances de découverte de cette tuméfaction cervicale.

### A - CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE

#### *I - L'ETUDE DE NOS OBSERVATIONS*

est assez démonstrative et reflète bien la PAUVRETE des MANIFESTATIONS CLINIQUES des neurofibromes cervicaux.

- . Les signes d'appel sont quasi inexistants. On peut simplement retenir:
  - une palpation légèrement douloureuse dans l'observation IV,
  - une "sensibilité" de la tuméfaction parotidienne droite lors des otites fréquentes que présentait l'enfant dans l'observation V (il pourrait d'ailleurs s'agir tout simplement d'une douleur irradiée en relation avec l'otite).
  - Il faut mettre un peu à part l'observation VII: tumeur latéro-cervicale gauche dégénérée.



- + Une sensation douloureuse est parfois notée au cours de l'évolution de la tumeur.
- + La palpation est douloureuse.
- + Le volume de la tumeur a brusquement augmenté à la suite d'une biopsie et dans les mois précédant l'intervention. On note également un *changement de coloration*. La tumeur devient violette.

Il s'agit là de symptômes qui doivent attirer l'attention et faire évoquer une *dégénérescence maligne*.

- + L'*asymétrie franche des puls*, l'oedème de la main gauche et sa couleur cyanique sont bien en faveur d'une *compression vasculaire* qui sera objectivée par la phlébographie.
- + Enfin, l'examen clinique permet de constater l'existence d'un *syndrome de CLAUDE-BERNARD-HORNER gauche*, donc d'une compression du sympathique.

Hormis l'observation VII, la TUMEUR RESUME A ELLE TOUTE SEULE LA SYMPTOMATOLOGIE CERVICALE. C'est la découverte de cette tumeur, ou ses modifications volumétriques, qui vont amener le malade à consulter.

II - Nous allons voir maintenant, à la lumière des autres observations de la littérature, s'il est possible de décrire un syndrome clinique commun de ces tumeurs cervicales.

### 1 - Latence clinique

Une notion essentielle doit être soulignée d'emblée: la symptomatologie de ces tumeurs est extrêmement pauvre et tardive.

Elles sont, pour la plupart, des découvertes d'examen systématique. Rarement, elles peuvent attirer l'attention par des signes d'appel s'accompagnant ou non de signes neurologiques variables et sans valeur localisatrice précise.

La très longue latence clinique est un fait rapporté par la plupart des auteurs. Ces tuméfactions cervicales évoluent depuis très longtemps lorsqu'elles sont reconnues par le malade ou son entourage. En effet, la tuméfaction reste longtemps silencieuse, car elle ne provoque pas de douleur, tout au plus une gêne bien supportée. Cependant, lorsque son volume augmente, et souvent après un développement considérable, la tuméfaction cervicale pourra se manifester.

2 - Les signes fonctionnels s'installent alors lentement et progressivement.

- Douleur par compression des nerfs de voisinage.



- *Troubles sensitifs*, à type de dysesthésies ou paresthésies dans la région tumorale.
- Les tumeurs haut situées peuvent se manifester par une *rhinolalie*.
- En cas de tumeur para-pharyngée, on a pu noter parfois une *gêne à la déglutition*, pouvant aller jusqu'à la dysphagie.
- Les tumeurs basses peuvent se manifester par une *dysphagie*, une *dysphonie* ou une *dyspnée*, celle-ci étant plus précoce chez l'enfant, du fait de la malléabilité du conduit laryngo-trachéal.

### 3 - Les signes neurologiques associés

Ils sont rarement rencontrés, sont très variables, et surtout n'ont aucune valeur localisatrice précise. Néanmoins, ils permettent dans certains cas d'orienter le diagnostic vers une tumeur nerveuse (Y. GUERRIER).

Un sujet porteur d'un neurofibrome cervical peut très bien ne jamais présenter de signe déficitaire. Mais étant donnée la "densité nerveuse" de certaines régions, comme l'espace rétro-stylien, toute tumeur développée à partir de l'un de ses éléments pourra se manifester par des signes neurologiques déficitaires. Précisons aussi qu'une tumeur d'un tronc nerveux peut n'entraîner aucune atteinte fonctionnelle dans son territoire, et s'exprimer par une paralysie des nerfs voisins par compression.

#### a) *Le syndrome de CLAUDE-BERNARD-HORNER*

Il est en relation avec une atteinte de la chaîne sympathique cervicale et, lorsqu'il existe (cf. observation VII) plaide en faveur d'un sympathome cervical. HUET a écrit que l'on peut sans risque d'erreur poser l'équation: tumeur parapharyngée + syndrome de Claude Bernard Horner = gliome du sympathique. Une telle équation semble un peu absolue, comme le rappelle TERRACOL. En effet, si ce syndrome existe en cas de tumeur sympathique, il peut également apparaître avec d'autres tumeurs para-pharyngées, développées sur d'autres nerfs ou même avec des tumeurs indépendantes du système nerveux (fibromes...). Cela s'explique bien par l'étroitesse de l'espace sous-parotidien postérieur et le nombre d'éléments nerveux qui le traversent. De plus, JOHNSON rappelle que le syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER n'est pas retrouvé de façon constante dans les tumeurs du sympathique cervical.

Néanmoins, l'existence d'un syndrome de CLAUDE-BERNARD-HORNER au cours d'un neuro-fibrome cervical, même si elle n'oriente pas de façon certaine vers une origine sympathique, permet de présager d'une extension déjà assez considérable.

#### b) *Signes de la série vagale*

Les signes d'*irritation* ou d'*inhibition* du pneumogastrique ont été très bien décrits par BOISSEAU à propos des tumeurs du pneumogastrique. Ils sont très rarement rencontrés au complet dans les neurofibromes cervicaux,



mais peuvent être objectivés par la palpation de la tumeur, notamment lors de l'intervention. Rappelons brièvement en quoi consiste ce syndrome neurologique à détermination vagale.

### *Signes d'excitation*

#### 1. Troubles sensitifs:

- hyperesthésie du conduit auditif externe, pouvant aller jusqu'à l'otalgie réflexe;
- hyperesthésie du voile, du larynx, du pharynx.

#### 2. Troubles végétatifs:

- quintes de toux coqueluchoïde
- bradycardie, algies précordiales,
- troubles digestifs.

### *Signes d'inhibition*

#### 1. Troubles moteurs :

- Dysphonie - dysphagie
- paralysie de l'hémi-voile correspondant
- paralysie de la corde vocale correspondante.

#### 2. Troubles sensitifs:

- Anesthésie du conduit auditif externe
- Anesthésie du pharynx
- Anesthésie du larynx avec perte du réflexe de toux.

#### 3. Troubles végétatifs:

- Accélération du coeur
- dyspnée passagère
- constipation.

Nous n'avons jamais rencontré ce tableau au complet. Tout au plus note-t'on parfois uneotalgie réflexe, une dysphonie et des accès de toux spasmodique lors de la mobilisation de la tumeur.

TERRACOL rapporte un cas très intéressant de neurofibrome cervical, avec



syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne chez un homme de 25 ans, porteur d'une maladie de RECKLINGHAUSEN.

L'accroissement de la tumeur cervicale s'est accompagné de lipothymies, de quintes de toux fréquentes et violentes. La compression dosée de la tumeur confirme ces phénomènes en les reproduisant - bradycardie à 40/mn. Ce syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne a été confirmé par des examens électrocardiographiques et électroencéphalographiques. L'intervention a permis de découvrir le pneumogastrique volumineux et, en arrière, une tumeur bien encapsulée qui s'est avérée être un neurofibrome. Celui-ci a été extrait en totalité, et l'hyperréflexivité vagale et sinusale a disparu.

De nombreuses discussions sont nées au sujet de l'étiologie de ce syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne: tumeur du corpuscule carotidien? ou compression extrinsèque? TERRACOL conclut, lui, à une tumeur développée aux dépens d'un élément nerveux de voisinage, le X très probablement, qui, agissant par compression du sinus carotidien, est à l'origine du syndrome d'hyperréflexivité sinusale.

Une observation tout à fait similaire a été rapportée par JOKOVLJEVITCH. Mais ce dernier pose le diagnostic de tumeur du corpuscule carotidien, bien que l'histologie reflète la nature neurofibromateuse de la tumeur.

Cependant, il existe une observation de CHRISTIENSEN, où la nature neurofibromateuse d'une tumeur du corpuscule carotidien ne semble pas faire de doute.

c) Pour notre part, nous n'avons pas rencontré de signes déficitaires intéressant les 9ème, 11ème et 12ème paires crâniennes.

#### 4 - La tumeur cervicale

Ainsi qu'en témoignent nos observations, la TUMEUR, dont le volume et le siège sont variables, résume souvent toute la symptomatologie cervicale.

Il s'agit d'une masse dont le volume, très variable, peut aller d'une prune à un pamplemousse. Sa forme est habituellement sphérique ou ovoïde, parfois fusiforme. Elle peut être plurilobée, unique ou en chapelet.

La consistance du neurofibrome est molle, un peu élastique, parfois assez ferme, non indurée. Il est indolore. Rappelons la consistance flasque des névromes plexiformes, au sein desquels on sent des nodosités dures et des cordons fibreux en "paquet de ficelle".

En principe, les neurofibromes n'adhèrent pas aux tissus voisins. *Il est important de rechercher leur mobilité dans le sens horizontal et vertical, la tumeur étant mobilisable transversalement, et peu ou pas verticalement.* La peau ou la muqueuse sont toujours mobiles sur la tumeur.



Ces tumeurs ne se développent pas seulement vers l'extérieur. Elles peuvent avoir une *participation parapharyngée* (observations II, V). Les tumeurs de l'espace para-amygdalien refoulent la loge amygdalienne franchement en dedans, vers l'amygdale du côté opposé. Les tumeurs de l'espace rétro-stylien refoulent la paroi latérale du pharynx et le pilier postérieur en dedans.

Le palper bimanuel, exploration indispensable, montre la solidarité entre la tuméfaction pharyngée et la tuméfaction cervicale.

Les tumeurs cervicales moyennes (observations III, VI) occupent la région carotidienne et ont une traduction essentiellement externe. Elles ne donnent pas de signes de compression; tout au plus, comme dans notre observation VI, peuvent-elles refouler la paroi externe du sinus piriforme.

Au terme de ce chapitre de clinique, nous pouvons conclure en disant que, dans l'immense majorité des cas, la symptomatologie propre des neurofibromes cervicaux est caractérisée par sa pauvreté et sa révélation plus ou moins tardive, et n'orientera que très peu le diagnostic. Bien sûr, les autres signes de la maladie de RECKLINGHAUSEN, lorsqu'ils existent, ne manqueront pas de mettre rapidement sur la voie.

*Cependant, si l'on n'a pas la notion d'une maladie de RECKLINGHAUSEN, devant toute tumeur nerveuse du cou, il faudra s'efforcer de penser au neurofibrome et de rechercher avec soin les signes cutanés, qui ne sont pas toujours évidents, et une localisation viscérale profonde ou osseuse, qui a très bien pu passer inaperçue.*

Si la simple inspection ne suffit pas, nous pensons qu'il faut toujours pratiquer des radiographies osseuses et du médiastin, au minimum, pour y déceler d'éventuelles déformations de ceux-ci.

Ceci est particulièrement vrai dans l'enfance car, nous l'avons vu, l'affection n'atteint que rarement sa forme complète d'emblée.

*Il faut donc toujours rechercher la neurofibromatose, en vue de poser une indication opératoire judicieuse et d'établir un pronostic à longue échéance.*



## B - EXAMENS COMPLEMENTAIRES

### I - LA RADIOLOGIE

La radiographie simple, face et profil, et les tomographies du cou, permettent éventuellement de visualiser la tuméfaction, de préciser son extension et d'affirmer l'absence de calcifications en son sein.

Les clichés standards et les tomographies du rachis cervical permettront parfois de mettre en évidence certains signes osseux caractéristiques de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

- *Anomalies de courbure de la colonne cervicale*, cyphose cervicale dans l'observation VII
- *Anomalies des corps vertébraux.*

Ainsi, dans l'observation VII, on constate un aplatissement des 5ème et 6ème corps vertébraux, un élargissement des trous de conjugaison  $C_5-C_6$ ,  $C_6-C_7$ ,  $C_7-D_1$ .

### II - ARTERIOGRAPHIE CAROTIDIENNE

Il s'agit là d'un examen fondamental, mais il semble, à la lecture des observations relevées dans la littérature, que cet examen ait été rarement pratiqué. Cet examen semble pourtant riche d'enseignements, comme le rappelle Y. GUERRIER.

Il a été pratiqué deux fois dans nos observations (observations II et VII).

*Il a un intérêt diagnostique.* Les neurofibromes cervicaux déplacent l'axe carotidien et ne sont pas injectés. Ceci les différencie des tumeurs du glomus carotidien qui sont injectées, et dont le cerclage au temps veineux est caractéristique (ANDRE, GUERRIER et PINEL).

Ainsi, dans l'observation II, l'artériographie révèle un écartement considérable de la fourche carotidienne, avec une carotide interne refoulée en dedans et une carotide externe, en dehors et en avant.

Dans l'observation VII, la bifurcation de la carotide primitive gauche est refoulée à droite.

Dans ces deux cas, les neurofibromes ne sont pas injectés.



*Il a un intérêt opératoire*, en précisant la situation de ces tumeurs par rapport aux gros vaisseaux du cou. Il permet aussi, dans une certaine mesure, de savoir, avant l'intervention, aux dépens de quel tronc nerveux s'est développée la tumeur si l'on tient compte des rapports anatomiques des nerfs avec la carotide et des déplacements de celle-ci.

### III - LA PHLEBOGRAPHIE

La phlébographie rétrograde de la jugulaire interne est rarement pratiquée. Dans notre observation VII, la phlébographie a permis de mettre en évidence un ralentissement et un obstacle très net au niveau de la veine sous-clavière gauche, avant sa jonction avec la jugulaire interne.

### IV - LA BIOPSIE

#### a) Son intérêt

*La biopsie d'une tuméfaction cervicale chez un malade atteint d'une maladie de RECKLINGHAUSEN n'a pas d'intérêt.* Elle ne fera que confirmer un diagnostic déjà connu. Elle n'est donc pas justifiée, surtout quand on sait que de nombreux auteurs, notamment STEWART et COPELAND, l'accusent d'être à l'origine de dégénérescence maligne.

La biopsie ne pourra donc se discuter que dans les formes frustes, lorsque la maladie de RECKLINGHAUSEN n'a pas été reconnue. Dans les "cas limites", où le diagnostic de neurofibromatose généralisée n'est pas certain, *la prudence* est de rigueur. La biopsie dans un but diagnostique ne paraît légitime que dans les cas réclamant une sanction thérapeutique immédiate. Dans les autres cas, nous croyons qu'il vaut mieux attendre que le diagnostic prenne consistance à mesure que le tableau clinique s'enrichit.

Dans l'observation VII, une biopsie a été pratiquée à ALGER. Il est difficile de la rendre responsable de la dégénérescence maligne, étant donné l'intervalle de 4 ans séparant la biopsie de la découverte de la dégénérescence maligne. Néanmoins, il semble que cette biopsie ait été responsable d'une brusque augmentation de volume de la tumeur cervicale.

#### b) Choix de la méthode

- *La drill-biopsie ou ponction à l'aiguille* a été pratiquée par de nombreux auteurs. Mais force est d'admettre qu'elle est habituellement négative. (La tuméfaction cervicale est ponctionnée dans l'observation II; la réponse est kyste branchial).

Elle est encore utilisée aux U.S.A., après élimination d'un anévrisme



carotidien, mais comporte un risque d'hémorragie non négligeable, et apporte souvent des renseignements peu exploitables ou trompeurs (cf. observation II).

*Nous nous rallions à l'opinion d'Y. GUERRIER, qui préfère pratiquer la biopsie, quand elle est décidée, par CERVICOTOMIE. La biopsie doit être menée comme une véritable intervention chirurgicale, et la tumeur doit être bien exposée.*

*L'EXAMEN EXTEMPORANE présente un intérêt certain, car il permet le diagnostic immédiat, et de compléter l'intervention ou de décider l'abstention dans le même temps opératoire.*

Il est évident que la biopsie d'une tuméfaction cervicale par cervicotomie exploratrice représente un traumatisme chirurgical non négligeable. Si cette tumeur cervicale est un neurofibrome, dans le cadre d'une maladie de RECKLINGHAUSEN fruste ou passée inaperçue, l'acte opératoire, nous aurons l'occasion d'y revenir, est susceptible d'entraîner une dégénérescence maligne "in situ" et même à distance. Il existe donc un dilemme. Néanmoins, le fait capital qui pousse à la cervicotomie exploratrice demeure, dans ce cas, l'absence de diagnostic certain. *Or il est nécessaire de préciser le diagnostic de toute tumeur cervicale solide.* En l'absence de diagnostic certain, la cervicotomie doit être systématique, même si, comme nous le verrons, l'exérèse ne doit pas être un dogme intangible.

A ce propos, il faut insister sur la qualité du prélèvement offert à l'anatomopathologiste. Il faut lui fournir du matériel apte à une interprétation histologique correcte.

En conclusion, la position la plus logique est la suivante: ou bien le diagnostic clinique de la maladie de RECKLINGHAUSEN est posé et la biopsie s'avère inutile, sinon nuisible, ou nous nous trouvons en présence d'une tumeur primitive du cou, et la cervicotomie exploratrice avec biopsie extemporanée est de rigueur.



## A N A T O M O - P A T H O L O G I E

Ainsi qu'en témoignent trois de nos observations (I, II, III), l'histologie reste le seul moyen d'établir avec certitude le diagnostic de neurofibrome cervical, lorsque l'examen clinique n'a pu retrouver les stigmates habituels de la maladie de RECKLINGHAUSEN. Bien souvent, elle permettra de rectifier le diagnostic présumé avant l'intervention.

Nous dirons d'abord un mot de l'histogénèse des neurofibromes. Nous décrirons ensuite les types anatomiques rencontrés. Puis nous parlerons des problèmes de diagnostic histologique, et nous terminerons par les aspects histologiques des formes malignes de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Quand on aborde le chapitre de l'histologie dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, on est assez gêné et ceci pour plusieurs raisons. Ce point a été l'objet de nombreuses discussions dans la littérature médicale, et il faut bien reconnaître qu'une grande confusion est née de la multiplicité des termes employés par différents auteurs pour définir les tumeurs nerveuses rencontrées: Neurilemmome, Schwannome, neurinome, neurofibrome, fibroblastome, névrome plexiforme, neurogliome ou gliofibrome.

*L'unité histologique de la maladie de RECKLINGHAUSEN est représentée par le neurofibrome, lésion spécifique, mais à côté de ces neurofibromes, on peut trouver d'authentiques neurinomes, et des lésions non spécifiques comme le méningiome.*

*En fait, le problème est celui de la nature exacte des neurofibromes et celui de leur différenciation vis-à-vis des neurinomes.*

Dans une étude consacrée aux tumeurs nerveuses, Y. GUERRIER s'est efforcé de préciser ces données. Mentionnons aussi les travaux de MASSON (1956), POIRIER, ESCOUROLLE et CASTAIGNE (1968).

### *I - HISTOGENESE*

L'histogénèse des neurofibromes a fait couler beaucoup d'encre et a prêté à maintes discussions. Les partisans de la *théorie dualiste* veulent que les éléments nerveux nobles dérivent de l'ectoblaste neural, tandis que les éléments de soutien et les enveloppes, dont l'endonèvre et le périnèvre, proviennent du mésoblaste. MASSON, par contre, s'est fait le défenseur de la *théorie uniciste* qui veut que tous les éléments constitutifs du système nerveux soient



fournis par l'ectoblaste.

On ne saurait donc aborder ce chapitre sans un rappel embryologique.

On sait que le système nerveux a pour origine trois régions de l'ectoblaste: la plaque neurale, les crêtes neurales et les placodes.

- *La plaque neurale* donne les éléments fixes: les neurones encéphalo-médullaires et la névroglie;
- *Les crêtes neurales* lancent des cellules migratrices dans le mésenchyme, et ces cellules sont à l'origine des neurones sensoriels, des neurones sympathiques, des lemnoblastes, de la leptoméninge, des paraganglions.

Les lemnoblastes vont fournir le syncytium de SCHWANN, ou névroglie périphérique pour les nerfs sensoriels, moteurs et sympathiques. Ces lemnoblastes vont être aussi à l'origine de l'endonèvre et du périnèvre. C'est dire l'origine neurectodermique de ces éléments, contestée longtemps, mais maintenant la seule admise par la majorité des auteurs, et soutenue par MASSON.

- *La placode olfactive* donne les organes sensoriels de l'olfaction.

## II - TYPES ANATOMIQUES

Anatomiquement, MASSON décrit deux types de neurofibromes.

### 1 - Le neurofibrome encapsulé

Il siège en général sur un nerf assez volumineux et se développe sous le périnèvre qu'il distend sans l'envahir.

En fait la *capsule*, formée de fibres conjonctives disposées circulairement, a été décrite dans les neurofibromes, mais y serait inconstante. Cette capsule dérive des enveloppes conjonctives des nerfs, mais n'oublions pas que les lemnoblastes primitifs émigrés des crêtes neurales élaborent, non seulement le syncytium de SCHWANN, mais aussi l'endonèvre et le périnèvre.

*La tumeur elle-même*, comme POIRIER l'a bien montré, est constituée de deux zones histologiques différentes : une zone centrale dense, et une zone périphérique pâle.

*La zone centrale dense* est formée d'un grand nombre de fibres collagènes allongées parallèlement les unes par rapport aux autres. Les fibres de réticuline sont rares. Entre les faisceaux de collagène, on trouve de nombreux noyaux allongés en bâtonnets, riches en chromatine, et de nombreux axones myéliniques



et amyéliniques qui, dérivés du nerf atteint, circulent librement à travers le tissu.

*La zone périphérique pâle*, de structure lâche, est constituée de cellules étoilées, au cytoplasme mal visible et au noyau ovalaire. Les fibres collagènes sont rares, isolées ou groupées en faisceaux, et l'on trouve par endroits de rares fibres nerveuses.

MASSON insiste sur le fait que ces neurofibromes se présentent comme un brusque renflement d'un tronc nerveux. L'un des pédicules nerveux de la tumeur se coude à angle aigu et provoque un oedème mécanique du tronc sus et sous-jacent à l'angulation. Au niveau de la tumeur, l'oedème est d'abord périphérique, sous-périnévritique, le faisceau nerveux central restant groupé. Seules les fibres périphériques sont dissociées. Puis l'oedème gagne tout le tronc nerveux. On assiste alors au morcellement et à la disparition des gaines de myéline d'un certain nombre de fibres nerveuses, qui finissent par disparaître elles-mêmes. En même temps, on observe la prolifération des éléments schwanniens qui constituent des cordons ou des bandes enveloppant les neurites. Finalement, les axones disparaissent dans le processus syncytial schwannien.

Et, au bout d'un certain nombre d'années, la prolifération schwannoglique s'atténue ou s'arrête. Dans ces neurofibromes vieillis, on ne trouve que du collagène et des éléments fibrillaires avec de rares noyaux. Le neurofibrome devient de plus en plus fibreux.

## 2 - Les neurofibromes diffus

Ce sont des tuméfactions de taille inégale, renflant les petits nerfs périphériques sur une longueur plus ou moins grande. Elles se développent surtout aux dépens des rameaux de distribution cutanée, et se compliquent d'une infiltration diffuse plus ou moins étendue du derme et de l'hypoderme. Ces faits rendent compte des aspects multiples de ces tumeurs, qui se présentent comme des infiltrations élastiques, molles, ou des cordons fermes localisés, unique ou multiples, ou diffus en nappe, qui épaississent le tégument.

Du point de vue microscopique, MASSON distingue deux types:

a) *La neurofibromatose plexiforme des petits nerfs dermo-hypodermiques*, dont la structure rappelle celle des neurofibromes des gros troncs, mais avec des cylindres schwanniens plus grêles.

b) *La neurofibromatose infiltrante et diffuse*

Elle correspond à l'envahissement du derme par les travées neurofibromateuses. Celles-ci sont riches en éléments cellulaires et peuvent être traversées par des nerfs normaux qu'elles avaient entourés au cours de leur développement. La tumeur nerveuse peut être, par contre, occupée par des nerfs tortueux, des glandes sudoripares, des follicules sébacés. Elle est parfois entourée par une capsule lamellaire, reliquat du périnèvre ou tissu de refoulement conjonctif. Très fréquemment, on observe dans ces neurofibromes



diffus cutanés la présence de corpuscules meissnériens, qui siègent alors dans les plans dermiques profonds.

### 3 - Problèmes de diagnostic histologique

La prolifération névroglique peut donner naissance, non seulement à la neurofibromatose diffuse, mais aussi à deux affections cliniquement différentes et histologiquement très proches de la maladie de RECKLINGHAUSEN:

#### a) *La névrite hypertrophique de DEJERINE et SOTTAS,*

encore appelée maladie de GOMBAULT et MALLET, schwannome hyperplasique de CORNIL, ou neurofibromatose à fascicules symétriques

Maladie congénitale et héréditaire, la névrite hypertrophique se caractérise par la présence de tumeurs étagées sur les troncs nerveux fonctionnels, s'accompagnant de troubles moteurs, sensitifs ou trophiques.

Ce sont des neurinomes encapsulés, situés le long des nerfs. Ils présentent à la coupe une disposition particulière constituée de fascicules cylindriques, centrés par un neurite myélinisé ou amyélinique. Les fibres myélinisées, les fascicules fibromateux sont disposés parallèlement dans le sens longitudinal.

#### b) *Les neurinomes isolés ou schwannomes*

La frontière entre neurinome et neurofibrome est floue, et le problème se complique encore puisque les neurinomes ou schwannomes peuvent s'associer aux neurofibromes dans la maladie de RECKLINGHAUSEN. C'est pour cette raison que de nombreux auteurs, tels que ROUSSY - LEROUX - OBERLING semblent considérer le schwannome isolé et la neurofibromatose diffuse comme un même processus, plus ou moins extensif.

Mais, pour PIETRANTONI et LEONARDELLI, il s'agit d'affections différentes. Ils définissent les schwannomes comme "des néoplasies spécifiques des troncs nerveux, nosographiquement autonomes des autres tumeurs, souvent encapsulées et dérivant de la prolifération et de la déviation tumorales des éléments de la gaine de SCHWANN".

#### . *Aspect macroscopique*

Il s'agit de tumeurs ayant un volume variable, parfois considérable, atteignant celui d'une mandarine ou d'une orange. Leur évolution est lente, progressive, et ne s'accompagne pas, dans la majorité des cas, de signes fonctionnels.

De forme ovoïde ou sphérique, parfois bilobées, elles sont toujours reliées à un cordon nerveux. Ce n'est qu'à un stade tardif qu'elles peuvent contracter des adhérences avec les tissus voisins mais, le plus souvent, elles se laissent facilement décoller des plans avoisinants.



Dans la majorité des cas, les schwannomes sont entourés d'une capsule continue à contours nets et bien vascularisée.

Leur consistance est dure et fibreuse dans les tumeurs de petit volume, molle et élastique dans les tumeurs plus importantes. A la coupe, la tumeur apparaît constituée d'un tissu dense, blanchâtre, finement granuleux, avec parfois des zones de remaniements du type myxomateux en noyaux transparents ou kystiques.

La tumeur étant occupée par une ou plusieurs cavités remplies d'un liquide aqueux, filant ou hémorragique. La section de la capsule donne issue à une hernie de tissu nerveux.

#### . *Structure microscopique*

ANTONI décrit deux types d'arrangement des cellules schwanniennes: palissadique et réticulaire.

- *Le type A d'ANTONI* est le plus caractéristique.

Les éléments cellulaires présentent une structure fibrillaire ou fasciculée, avec disposition des noyaux en palissade. Ces palissades nucléaires alternent avec des zones anucléées et sont réunies par de multiples anastomoses cytoplasmiques grêles, engainées de substance de collagène. L'ensemble a un aspect fasciculé, les cellules étant groupées en faisceaux anastomosés et entrecroisés, ou un aspect tourbillonnaire. Ainsi se trouve réalisé le nodule de VEROCAY.

- *Dans le type B d'ANTONI*, les éléments tumoraux prennent un aspect myxomateux ou réticulaire. Les noyaux sont polymorphes. Les cellules sont petites, étoilées, noyées dans un gel semi-liquide.

Ce type B serait une forme régressive du type A, manifestation d'une dégénérescence en rapport avec des troubles circulatoires.

+ Selon JOYEUX, ces deux types A et B, compacts et lâches, peuvent se trouver associés.

+ PIETRANTONI et LEONARDELLI refusent cette distinction entre type A et B. Pour eux, il n'y a pas de différence fondamentale, les aspects myxomateux du type B se rencontrent fréquemment dans le type A.

+ Les schwannomes sont le siège de remaniements, d'où la description d'une troisième catégorie, le type involué, parfois confondu avec les neurofibromes du fait de la présence de tissu de sclérose.

L'involution se traduit par de discrètes anomalies nucléaires, une hyperplasie fibreuse fréquente, les éléments collagènes prenant le pas sur les cellules. Ceci est le résultat d'une dégénérescence ischémique suivie de sclérose, ou bien la sclérose apparaît comme secondaire à des accidents évolutifs inflammatoires ou hémorragiques.

LA LOCALISATION CERVICALE intéresse 25 % des schwannomes de l'organisme, et les



nerfs les plus souvent en cause sont les troncs nerveux des plexus brachial et cervical, le nerf phrénique. La localisation sur la chaîne sympathique cervicale semble la plus fréquente. Les autres localisations sont, par ordre de fréquence: le pneumogastrique, le spinal et, plus rarement, le grand hypoglosse, exceptionnellement le glossopharyngien (TERRACOL).

La plus grande partie des schwannomes de la tête et du cou est cependant représentée par les tumeurs du nerf auditif.

Mais, bien souvent, le siège de ces neurinomes est impossible à déterminer, car ces tumeurs peuvent se développer, non seulement sur de gros troncs nerveux, mais aussi sur de tous petits filets microscopiques.

Il importe aussi de souligner la lenteur du processus tumoral.

Dans l'immense majorité des cas, les schwannomes sont bénins. Ils peuvent être malins (2 cas de tumeurs malignes sur les 148 observations de schwannomes colligées par KRAGH). La dégénérescence d'un schwannome isolé est niée par la plupart des auteurs. Le schwannome malin étant considéré comme malin d'emblée, ou bien secondaire à une tumeur nerveuse de RECKLINGHAUSEN (MASSON, STOUT, CONLEY).

#### 4 - Aspects histologiques des formes malignes de la maladie de RECKLINGHAUSEN

La transformation maligne des neurofibromes au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN est une donnée classique, dont la fréquence est estimée différemment selon les auteurs. Il est également classique d'admettre le rôle du traumatisme opératoire, où l'ablation chirurgicale d'un neurofibrome peut exposer à une récurrence cancéreuse, le siège d'apparition de la tumeur maligne étant sans rapport, parfois, avec la localisation de la tumeur enlevée.

Avant d'affirmer la malignité d'un neurofibrome, il importe d'exiger des critères nets et précis car, comme le souligne MASSON, nombre de cas publiés sous le nom de neurosarcomes sont assurément de simples neurofibromes ou neurinomes bénins, dont la structure histologique a été mal interprétée; la constatation d'un polymorphisme cellulaire, avec anomalies nucléaires, n'étant pas exceptionnelle dans de tels cas.

#### *Critères macroscopiques*

La dégénérescence maligne doit être suspectée chez un sujet porteur d'une neurofibromatose lorsqu'une tumeur cutanée ou profonde augmente rapidement de volume, devient douloureuse et change de coloration. La tumeur royale est le plus souvent en cause. Sa consistance est molle, parfois dure avec, à la coupe, un aspect grisâtre et jaunâtre. Dans les troncs nerveux, ces tumeurs malignes se développent à l'intérieur du périnèvre, puis elles envahissent l'épinèvre et infiltrent les tissus voisins. Par contre, lorsque la tumeur se développe dans les téguments, elle est d'emblée envahissante.



## *Examen microscopique*

Ces tumeurs peuvent se présenter sous différents aspects.

- Soit un aspect pseudo sarcomateux, à cellules fusiformes. Certains éléments les différencieraient cependant des sarcomes: absence de collagène entre les éléments cellulaires, épaississement important des parois vasculaires). Ces cellules s'ordonnent en faisceaux ou en tourbillons, comme dans les sarcomes fibroblastiques.
- Soit aspect de carcinome épidermoïde atypique où les cellules s'entassent dans des alvéoles plus ou moins allongées.
- Soit aspect classique du schwannome malin

On retrouve les types décrits par ANTONI (surtout le type A), mais avec des atypies cellulaires et des monstruosités nucléaires qu'il faut rechercher avec attention pour poser le diagnostic de malignité. Celle-ci se signe encore par des signes très étendus de sclérose et d'hémorragie.

Cependant, ce diagnostic étiologique est souvent difficile, basé sur l'association de monstruosités cellulaires et la présence de zones de types A et B, où la coloration met en évidence des zones collagénofibrillaires.

Pour BERTRAND, les monstruosités sont communes dans les neurinomes bénins et la malignité ne peut être affirmée que s'il existe un bouleversement de la structure nerveuse et l'apparition de lésions pseudo-sarcomateuses.

Lorsque se pose le problème diagnostique entre schwannome malin et sarcome fibroblastique, les éléments en faveur du premier sont (WERTHEIMER et DELARUE):

- la structure finement fibrillaire du cytoplasme,
- la présence de noyaux en palissades,
- l'aspect syncytial des cellules,
- l'engainement des éléments schwanniens par la substance collagène fondamentale,
- l'existence de zones hémorragiques myxoïdes dans la tumeur,
- la présence de vaisseaux à parois épaisses et individualisées,
- l'aspect épithélial de certains éléments.



## DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

*A - LORSQUE LA NEUROFIBROMATOSE EST CONNUE* l'apparition d'une tuméfaction cervicale ne pose pas de gros problèmes. Il s'agit, au contraire, d'un argument supplémentaire venant enrichir la séméiologie de cette affection très polymorphe. Encore faut-il être sûr qu'il s'agit bien d'une tumeur nerveuse. Or, si l'on veut être rigoriste et ne porter un diagnostic certain que sur des signes infaillibles, le diagnostic clinique d'une tumeur nerveuse du cou n'est guère possible. Il nous faudra donc éliminer tout ce qui n'est pas tumeur nerveuse, mais qui peut se rencontrer au cours d'une maladie de RECKLINGHAUSEN de façon fortuite.

*B - DANS L'IGNORANCE DE LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN*, le développement d'une tuméfaction cervicale peut faire envisager toutes les étiologies des tumeurs primitives du cou, nerveuses ou non.

Il serait trop long, et ce n'est pas le but de notre travail, de passer en revue de façon détaillée toutes les tumeurs primitives du cou, d'autant plus que, bien souvent, la cervicotomie exploratrice et la biopsie extemporannée viendront mettre un terme à toutes les discussions. Cependant, nous allons voir quels sont les problèmes principaux qui peuvent se poser. Dans un but didactique, nous allons d'abord envisager les tumeurs nerveuses qui peuvent prêter à discussion avec les neurofibromes, puis nous dirons un mot des autres tumeurs primitives du cou.

### I - DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL AVEC LES TUMEURS NERVEUSES DU COU

En dehors du neurofibrome, les tumeurs nerveuses cervicales rencontrées sont de trois types, et les formes bénignes sont de loin les plus fréquentes.

#### a) Les schwannomes

Ce sont les tumeurs nerveuses du cou les plus fréquentes, et 25 % de l'ensemble des schwannomes de l'organisme siègent dans le cou. Nous l'avons déjà dit, tous les nerfs du cou peuvent être intéressés: nerfs crâniens, troncs nerveux des plexus brachial et cervical, nerf phrénique. Mais les localisations sur la chaîne sympathique cervicale et sur le pneumogastrique sont les plus fréquentes et cliniquement les plus caractéristiques, notamment en ce qui concerne la localisation sympathique (syndrome de CLAUDE-BERNARD-HORNER). Les autres localisations sont plus rares: spinal, glosso-pharyngien, grand hypoglosse. Néanmoins, il est souvent difficile de préciser



avec exactitude le nerf en cause, comme certains schwannomes nés à partir d'un filet nerveux du plexus pharyngé.

Ces tumeurs sont habituellement pauci-symptomatiques et découvertes la plupart du temps lors d'un examen fortuit. Cependant, elles peuvent se manifester parfois par des signes de compression.

L'évolution de ces tumeurs est lente. La dégénérescence en schwannome malin, nous l'avons vu, est exceptionnelle, ne pouvant se faire que dans le cadre de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Enfin, nous devons rappeler que d'authentiques schwannomes se rencontrent dans la neurofibromatose. Ainsi, devant la découverte d'un schwannome cervical, il faudra s'assurer qu'il n'existe pas d'autres stigmates de RECKLINGHAUSEN.

#### b) Les névromes

Ce sont des tumeurs assez rares, liées à la régénération anormale après section traumatique ou chirurgicale d'un nerf. On les rencontre assez souvent dans le cou, à la partie basse d'une cicatrice d'incision pour parotidectomie, ou d'évidement ganglionnaire cervical.

#### c) Les ganglioneurones

Ce sont des tumeurs nées des ganglions sympathiques ou cérébro-spinaux. Leur origine, aux dépens d'un ganglion sympathique, en particulier du ganglion sympathique cervical supérieur, est l'éventualité la plus fréquente. Selon le degré de différenciation et de maturité des cellules ganglionnaires, on distingue des ganglioneurones bénins et malins, les premiers étant heureusement les plus fréquents.

## II - DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL AVEC UNE TUMEFACTION CERVICALE (tuméfaction cervicale isolée).

### 1 - Une adénopathie

Il s'agit d'un problème très important: éliminer l'hypertrophie ganglionnaire. Elle implique, devant toute tumeur du cou, un examen régional et général systématique, dans le but de rechercher une étiologie possible au niveau:

- du revêtement cutané,
- des muqueuses,
- de la glande thyroïde;



- des organes hématopoïétiques.

C'est habituellement facile pour les adénopathies inflammatoires et les adénopathies cancéreuses métastatiques, dont la consistance au palper est caractéristique. L'existence habituelle de la porte d'entrée buccale, pharyngo-laryngée ou thyroïdienne rend le diagnostic évident. Si cette porte d'entrée n'est pas visible, on met en oeuvre tous les éléments para-cliniques: radiographie des sinus, examen de la bouche, de l'oesophage, par endoscopie et transit baryté.

2 - Les kystes congénitaux du cou, et en particulier le *kyste amygdaloïde* situé à la hauteur de la bifurcation carotidienne, mais de nature fluctuante. Une telle éventualité a été envisagée dans l'observation n° III.

3 - Le lymphangiome kystique, pour lequel le diagnostic est des plus malaisés avec le neurofibrome. La consistance est souvent la même, et même l'aspect macroscopique n'emporte pas la conviction (cf. observations n° I et II). Seule l'histologie permettra de faire le diagnostic.

#### 4 - Les tumeurs du corpuscule carotidien

Il s'agit d'un paragangliome, tumeur de volume variable, bien limitée, mobile transversalement, fixée dans le sens vertical, augmentant progressivement de volume. Sa consistance est ferme, élastique. Les signes fonctionnels sont inconstants et réalisent, soit un syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne, tel que nous l'avons décrit précédemment, avec céphalées, bourdonnements, vertiges, otalgies, nausées, et surtout réflexe syncopal à la palpation, soit un syndrome de compression des organes de voisinage, du pneumogastrique, du sympathique, du pharynx ou de la jugulaire interne.

Ainsi, par leurs caractères physiques, les tumeurs du corpuscule carotidien peuvent imiter une tumeur nerveuse, et nous avons relaté plus haut cette observation très intéressante d'un neurofibrome du pneumogastrique, avec syndrome d'hyperréflexivité sinu-carotidienne, qui pouvait fort bien être pris pour une tumeur glomique.

*L'artériographie et l'étude du temps veineux* peuvent apporter des renseignements importants, en éliminant un anévrisme, en précisant la position de la tumeur et, à distance, l'état des anastomoses cérébrales.

#### 5 - L'anévrisme artériel d'une carotide

Tumeur battante, synchrone du pouls, réductible par compression forte en amont. Elle peut apparaître dans un contexte de traumatisme ou de syphilis. L'artériographie est fondamentale pour établir le diagnostic.



6 - Un anévrisme artério-veineux secondaire à un traumatisme, peut s'accompagner de signes particuliers évoquant une tumeur nerveuse par irritation du pneumogastrique ou du récurrent. L'artériographie, là aussi, représente un élément diagnostique majeur.

#### 7 - Les tumeurs salivaires

Les tumeurs de la glande sous-maxillaire et du pôle inférieur de la parotide peuvent fort bien en imposer pour une tumeur primitive du cou.

8 - Il en est de même des exceptionnels fibromes ou lipomes profonds du cou, bien encapsulés, bien limités, donnant à s'y méprendre toutes les caractéristiques d'une tumeur noble du cou. A ce sujet, Y. GUERRIER nous invite à la prudence pour porter le diagnostic de fibrome du cou. En effet, le "fibrome du cou" est très souvent un schwannome isolé.

9 - La thyroïde aberrante est souvent une découverte de la biopsie extemporanée, réalisée au cours de la cervicotomie exploratrice.



## E V O L U T I O N

Nous avons déjà vu ce qu'il fallait penser de l'évolution de la maladie de RECKLINGHAUSEN, et nous avons signalé son potentiel évolutif particulier, imprévisible, propre aux phacomatoses.

Voyons maintenant, à la lumière de nos observations, ce qui caractérise l'évolution propre des neurofibromes cervicaux.

Ils ne font pas exception à la règle générale. Ils sont doués d'une potentialité évolutive plus ou moins marquée qui pourra s'exprimer de façon plus ou moins capricieuse. Mais cette évolution propre, spontanée, des neurofibromes cervicaux va être *modulée par l'étroitesse de la région anatomique et par sa richesse en éléments nobles, nerveux ou vasculaires.*

Compte-tenu de ceci, il est difficile de décrire des formes évolutives mais, de façon un peu schématique, on peut distinguer:

### A - FORMES D'EVOLUTION RELATIVEMENT LENTE, PROGRESSIVE ET INSIDIEUSE

Ce mode évolutif caractérise beaucoup de neurofibromes cervicaux et témoigne d'un génie évolutif certain mais modéré. *L'augmentation de volume de la tumeur et son extension loco-régionale vont se faire de façon régulièrement progressive sur plusieurs années, de façon le plus souvent asymptomatique.* Ainsi, dans l'observation V, la tuméfaction parotidienne droite, avec participation para-pharyngée, évolue de façon lente mais progressive. 3 ans après la découverte de la tumeur, la bonne tolérance clinique autorise à la simple surveillance, tout en restant attentif.

En effet, si certains de ces neurofibromes peuvent se stabiliser au bout d'un certain temps, *l'évolution peut se faire aussi par paliers successifs, des phases de stabilité alternant avec des poussées évolutives.* Dans notre observation IV, la tuméfaction parotidienne droite, apparue vers l'âge de 3 ans, va rester stable jusqu'à 13 ans. On constate alors une augmentation volumétrique qui restera sans conséquence. Néanmoins, une nouvelle poussée évolutive reste toujours possible, et justifie une surveillance régulière et attentive.

Mais, parfois, *ces tuméfactions cervicales d'évolution lente et progressive*



vont attirer l'attention du médecin. En raison de leur siège, certaines d'entre elles pourront être jugées dangereuses par les compressions vasculaires et nerveuses qu'elles peuvent occasionner. Ainsi, dans notre observation II, l'évolution de la tumeur cervicale développée aux dépens de la région carotidienne droite va se faire sur une dizaine d'années, de façon asymptomatique mais régulièrement progressive. Néanmoins, une indication d'exérèse sera posée devant les signes de compression vasculaire objectivée par l'artériographie. (Le diagnostic présumé au départ est un lymphangiome kystique).

## B - FORMES RAPIDEMENT EVOLUTIVES

Le génie évolutif du neurofibrome cervical va se manifester rapidement: l'accroissement volumétrique et l'extension loco-régionale vont se faire en une seule phase, plus ou moins aiguë.

### a) Formes rapidement évolutives d'emblée

Dans l'observation I, la tumeur cervicale est constatée dès l'âge de 8 mois. Mais, dans les deux années qui vont suivre, cette tumeur va voir son volume s'accroître de façon importante. Et, à l'âge de 3 ans, cet enfant se présente avec une volumineuse masse de la région sous-maxillaire droite, étendue à la région parotidienne, à la joue jusqu'à la paupière inférieure. Elle s'étend aussi vers le plancher de la bouche et refoule la langue. L'intervention chirurgicale est alors décidée, et révèle un neurofibrome plexiforme.

De telles formes évolutives sont assez souvent rencontrées chez le petit enfant, notamment lorsqu'il s'agit d'un neurofibrome plexiforme. Mme MORINEAUD, dans sa thèse, rapporte un cas de neurofibrome plexiforme cervical. La tumeur, inexistante à la naissance, est palpable à 7 mois. A 3 ans, elle est volumineuse, et à 4 ans apparaissent des signes de compression respiratoire avec dyspnée et cornage. Tous les espaces para-pharyngés sont occupés. L'extension intéresse aussi le médiastin supérieur et les parties supérieures des deux loges thoraciques. La tumeur occupe les espaces libres et comprime les viscères creux, comme en témoignent la dyspnée, le cornage et la laryngoscopie indirecte.

Ce caractère extensif est bien connu des neurofibromes plexiformes (cf. observations de CROUZON, APPERT et DUFLOS).

Notons que, dans ces cas là, les gros nerfs et les vaisseaux ne sont pas lésés. Il y a propagation seulement aux espaces clivables, et compression des viscères creux qui ne sont pas envahis.

### b) Formes rapidement évolutives, à un moment quelconque de l'histoire de la maladie

Notre observation VI en est un exemple. La tuméfaction cervicale, développée



aux dépens de la région carotidienne moyenne (pneumogastrique), est restée stable jusqu'à l'âge de 15 ans. Puis se produit une poussée évolutive très nette, avec augmentation de volume de la tumeur, soudaine et rapide (volume d'une grosse pomme de terre). Malgré la latence clinique, une exérèse est décidée devant ce brusque accroissement de volume, et ceci d'autant plus que l'on peut craindre une dégénérescence maligne.

De tels exemples sont assez souvent rencontrés et confirment le caractère très capricieux de l'évolution des neurofibromes cervicaux, et de la maladie de RECKLINGHAUSEN en général.

#### C - FORMES NEO-NATALES

---

Elles méritent d'être mises à part. En effet, si les neurofibromes cervicaux de l'enfant et de l'adulte sont doués d'une évolutivité plus ou moins importante et plus ou moins rapide, il semble bien qu'il n'en soit pas de même chez le nouveau-né. *Les neurofibromes présents dès la naissance auraient, selon BARDIER, une évolution relativement favorable*, et dans l'observation qu'il rapporte, cette évolution s'est déroulée de façon très simple. Il s'agissait d'un garçon hospitalisé dès sa naissance, chez qui le diagnostic de maladie de RECKLINGHAUSEN n'a posé aucun problème. Il existait notamment un neurofibrome cervical dont la peau présentait un début d'ulcération. Aucune aggravation n'a été notée par la suite. Cet enfant a un frère et une soeur également atteints de maladie de RECKLINGHAUSEN dès la naissance, avec signes osseux et tumeurs sous-cutanées. Les signes osseux ont régressé et les nodules sous-cutanés ont disparu, mais plus lentement.

Ceci peut nous autoriser, dans une certaine mesure, à porter un *pronostic plus optimiste chez le nouveau-né*, mais celui-ci doit rester l'objet d'une surveillance stricte et régulière.

#### D - LA DEGENERESCENCE MALIGNE

---

La DEGENERESCENCE MALIGNE représente le problème crucial de l'évolution de ces neurofibromes. Le risque de transformation maligne spontanée ou par traumatisme chirurgical est sans cesse rappelé dans les différentes observations de la littérature, mais celles qui font état d'une telle transformation au niveau du cou sont très rares. Cependant, l'existence de tumeurs malignes des nerfs périphériques, désignées sous des noms divers par les auteurs (fibrosarcomes, schwannomes malins, sarcomes neurogéniques) et leur survenue avec une relative fréquence au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN, ne font aucun doute.

Un problème n'est pas encore résolu: ces tumeurs malignes se développent-elles ou non à partir d'un neurofibrome préexistant?



D'AGOSTINO, SOULE et MILER ( 1963) ont étudié 21 malades atteints de neurofibromatose, ayant présenté des tumeurs malignes. Dans 12 cas, le tissu sarcomateux était adjacent au tissu neurofibromateux, mais dans deux cas seulement, ils étaient intimement associés. Aussi, pour ces auteurs, une relation de cause à effet avec transformation maligne d'un neurofibrome bénin ne paraît pas établie de façon suffisamment précise.

Ainsi nous voyons que, si la survenue de tumeurs nerveuses malignes au cours d'une neurofibromatose ne fait aucun doute, par contre leur développement à partir d'un neurofibrome bénin préexistant n'est pas admis par la totalité des auteurs, et, pour certains d'entre eux, il s'agit d'emblée de tumeurs malignes qui se développent aux dépens des nerfs.

Nous avons la chance de rapporter un cas de dégénérescence maligne spontanée d'une tumeur cervicale chez une enfant atteinte de neurofibromatose généralisée: observation n° VII.

#### Rappelons brièvement les faits:

La tumeur cervicale, sous angulo-maxillaire gauche et parotidienne gauche, a été reconnue à l'âge de 8 mois.

L'évolution va se faire de façon lente et progressive dans un premier temps mais, à la suite d'une *biopsie* pratiquée à l'âge de 10-11 ans, *la tumeur augmente brusquement de volume*. 3 ans plus tard, on note un *nouvel accroissement*, mais surtout la *coloration change pour devenir violette*, en même temps que la *palpation devient douloureuse*. Il existe alors une énorme tuméfaction latéro-cervicale gauche et sous-angulo-maxillaire gauche, envahissant la joue jusqu'au sillon palpébral, refoulant le lobe de l'oreille en dehors et le larynx en dedans. La radio du thorax permet de découvrir une tumeur médiastinale postéro-supérieure gauche responsable d'une compression de la veine sous-clavière gauche, objectivée par la phlébographie.

Il existe un syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER à gauche, témoin d'une compression du sympathique.

Une intervention chirurgicale est décidée et permet l'exérèse de 3 masses: l'une développée aux dépens du sympathique cervical supérieur, l'autre développée aux dépens de la branche descendante du XII. Les ganglions de la chaîne jugulo-carotidienne sont envahis et volumineux. La troisième tumeur médiastinale est peut-être développée aux dépens du X.

Les différents prélèvements examinés par le Dr FEROLDI font état d'indiscutables signes de malignité.

Les suites opératoires immédiates ont été satisfaisantes, mais marquées par l'apparition d'une paralysie du VII et XII gauches.

Cette observation illustre bien ce qui est décrit dans la littérature à propos de la dégénérescence maligne des neurofibromes de la maladie de RECKLINGHAUSEN.



a) La fréquence reste très rare au niveau du cou. Ces tumeurs ont surtout été observées au niveau des membres et du médiastin. Dernièrement PIQUET, à propos d'une observation personnelle (il s'agissait d'un schwannome malin apparemment isolé) n'en relève que 17 cas publiés au cours des 20 dernières années.

Rappelons à ce sujet l'opinion de CONLEY: la plupart des schwannomes malins sont observés dans la maladie de RECKLINGHAUSEN (50 %). 100 cas sur 129 observations de STOUT.

## b) Siège

Tous les nerfs peuvent éventuellement être l'objet d'une dégénérescence maligne. Les plus fréquemment touchés sont le pneumogastrique et la chaîne sympathique. Notre observation concerne le pneumogastrique, le grand hypoglosse et le sympathique.

## c) Signes annonciateurs de dégénérescence maligne

1. *L'apparition rapide de signes fonctionnels importants, ou l'aggravation récente de ceux-ci* doit toujours faire craindre la dégénérescence maligne.

- . Ainsi, dans notre observation, la palpation de la tumeur est devenue électivement douloureuse.
- . BOISSEAU rapporte un cas de dégénérescence maligne d'un neurofibrome du plexus cervical après exérèse. La tumeur provoque à la pression des irradiations douloureuses dans le coude et l'avant-bras.
- . Les paralysies nerveuses sont fréquentes. Les nerfs paralysés ne sont pas seulement ceux aux dépens desquels la tumeur a pris naissance, mais aussi tous les autres nerfs de voisinage, infiltrés et comprimés par la prolifération néoplasique.

Le syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER témoigne, dans notre observation, d'une atteinte du sympathique.

## 2. *Modifications morphologiques de la tumeur*

On doit suspecter la dégénérescence lorsque la tumeur s'accroît rapidement, s'indure, ou au contraire se ramollit, prend un aspect inflammatoire, change de couleur (dans notre observation, elle devient violette), s'ulcère.

## d) Pronostic

Ces tumeurs malignes ont une évolution rapide et doivent être opérées dans la mesure du possible. Si on les laisse évoluer, elles se propagent



électivement le long des nerfs et envahissent les tissus voisins.

Après l'opération, la récurrence sur place ou à distance est la règle. Le pronostic est très mauvais. Les tissus et organes de voisinage sont infiltrés et envahis. Les métastases, par voie hématogène, se font dans le poumon surtout, le foie, les os, le cerveau.

Il est encore trop tôt pour juger l'évolution de notre observation. Mais, à sa sortie de l'hôpital, Akila était en bon état général. Elle est rentrée dans sa famille. Elle est soumise à une cobaltothérapie. A ce sujet, GUERRIER et la plupart des auteurs pensent que ces tumeurs malignes sont radio-résistantes. Pour ROEHER et ANGLADE, cités par MARKS, la radiothérapie conventionnelle ou en haute énergie peuvent être essayées dans ces formes malignes, bien que leur action paraisse limitée.



## DISCUSSIONS THERAPEUTIQUES

En matière de neurofibrome cervical, comme en matière de maladie de RECKLINHAUSEN en général, il est difficile de proposer un traitement stéréotypé. Nous allons donc envisager les possibilités thérapeutiques dont nous disposons. Or, celles-ci se résument, comme nous allons le voir, à deux éventualités: *chirurgie ou abstention thérapeutique*. Mais la décision à prendre n'est pas toujours facile.

### A - LA RADIOTHERAPIE

Tous les auteurs se sont mis d'accord sur son *inefficacité*, et même sur son *danger*. Elle a été accusée de favoriser la dégénérescence de neurofibromes bénins (HUBNER). Elle est donc formellement contre-indiquée. Cependant, la cobaltothérapie peut être essayée dans les tumeurs malignes, mais son efficacité est loin d'être miraculeuse.

### B - CHIRURGIE ou ABSTENTION?

La décision opératoire, ou l'abstention, resteront toujours une "affaire de bon sens". Ceci dit, nous devons avoir présents à l'esprit, d'une part les dangers de la chirurgie, et d'autre part les risques de ne pas intervenir.

Nous allons donc voir, dans un premier temps, quels sont les dangers de la chirurgie, puis nous verrons les principales indications chirurgicales, sans aborder le problème de la voie d'abord ou de la tactique opératoire elle-même, et enfin nous tâcherons de dégager une conduite à tenir rationnelle devant un neurofibrome cervical.

### I - DANGERS DE LA CHIRURGIE

#### 1 - Danger lié à la région cervicale

Tout le monde en convient le cou, de par sa richesse anatomique, vasculaire



et nerveuse, est une région périlleuse pour le chirurgien. Certes, les accidents restent exceptionnels mais sont toujours possibles. CHALNOT opère un malade d'un schwannome de la région latérale du cou, sans aucune symptomatologie fonctionnelle, et le perd de syncope cardio-vasculaire lors de la manipulation de la tumeur. Des arrêts cardiaques ont été signalés à plusieurs reprises lors de la section du pneumogastrique.

Nous n'avons observé aucun incident per-opératoire parmi nos 5 malades opérés, si ce n'est une blessure de l'artère sous-clavière (observation VII).

## 2 - Incidents fâcheux post-opératoires

Ils sont représentés par l'apparition fréquente de séquelles paralytiques. Ces paralysies nerveuses post-opératoires peuvent dépendre de la localisation de la tumeur, mais aussi de la section accidentelle lors de la dissection.

Une tumeur d'un tronc nerveux peut n'entraîner aucune atteinte fonctionnelle dans son territoire, et s'exprimer par une paralysie des nerfs voisins par compression. C'est pourquoi les déficits post-opératoires sont souvent très marqués, et les séquelles chirurgicales beaucoup plus importantes que ne le laissait prévoir le siège de la tumeur.

Le plus souvent, en effet, l'intervention n'amène pas la guérison des signes déficitaires préopératoires, qui sont parfois majorés avec apparition d'autres séquelles.

Voyons quelles sont les séquelles post-opératoires observées chez nos 5 malades opérés .

- 3 paralysies faciales périphériques (observations I, II, III). Dans l'observation II, la paralysie faciale a partiellement récupéré.
- 1 paralysie récurrentielle (observation VI) qui a partiellement récupéré.
- 1 paralysie du XII (observation VII)
- Dans une seule observation (n° III), on ne note pas de déficit neurologique post-opératoire (neurofibrome cervical développé aux dépens du XII et du sympathique).

Aucune de ces observations ne comprenait de déficit neurologique préopératoire, en dehors du syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER rapporté dans l'observation VII.

De nombreux auteurs ont signalé le rôle aggravant de l'opération. Notamment LEROUX-ROBERT rapporte une observation intéressante, où l'exérèse d'une petite tumeur profonde de la région sus-claviculaire droite fut suivie d'une paralysie du plexus brachial. WINBORNN opère un schwannome du XII, sans signe déficitaire.



Dans les suites opératoires apparurent une paralysie du XII et du nerf récurrent, et l'on dut envisager une trachéotomie.

Ces exemples illustrent bien la prudence avec laquelle il faut envisager la chirurgie et les dangers d'une exérèse chirurgicale systématique.

### 3 - Rôle du TRAUMATISME CHIRURGICAL dans la détermination de la DEGENERESCENCE MALIGNE du neurofibrome.

La plupart des auteurs modernes admettent que le traumatisme chirurgical, voire la simple biopsie, peuvent jouer un rôle prépondérant dans la détermination de la dégénérescence maligne du neurofibrome de RECKLINGHAUSEN. Ce point est particulièrement intéressant, car il tient en partie sous sa dépendance la conduite à tenir en présence d'un neurofibrome. Nous allons voir ce qu'il faut en penser.

- . HOSOÏ, en 1931, étudie 60 cas de tumeurs malignes au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN après intervention, et conclut au rôle déterminant du traumatisme chirurgical. Il écrit: " *L'ablation partielle ou le traumatisme opératoire d'un neurofibrome est susceptible de hâter sa transformation en sarcome. L'extirpation simple d'une tumeur bénigne semble favoriser la transformation maligne d'un neurofibrome situé à distance*".
- . CHARRACHE, en 1939, aboutit aux mêmes conclusions.
- . Mais MONDOR et LEGER, en 1946, prônent une position contraire: " *Le risque de dégénérescence, loin de contre-indiquer l'exérèse d'un neurofibrome, doit au contraire faire pratiquer celle-ci préventivement*".
- . A la même époque, BUCAILLE (1945) étudie un grand nombre d'observations où des interventions portant sur des neurofibromes de RECKLINGHAUSEN ont été suivies d'une prompte récurrence, avec aggravation locale et même généralisation.
- . Cependant, des auteurs américains du JOHN HOPKINS HOSPITAL de BALTIMORE ont une opinion différente: sur 175 cas de neurofibromatose s'échelonnant de 1946 à 1951, ils ont établi une thérapeutique chirurgicale. Sur ces 175 cas, 47 malades présentaient des neurofibromes de la tête et du cou. Tous les résultats furent satisfaisants. Selon eux, il n'est réellement prouvé que la chirurgie puisse causer la malignité. La dégénérescence n'a lieu que lorsque la tumeur est initialement maligne. La chirurgie, pour ces auteurs, est bénéfique. Loin de provoquer la dégénérescence maligne, elle la prévient (Thèse de M.F. MORINEAUD).
- . Par contre, HERMANN, en 1950, après intervention chirurgicale ou biopsie de neurofibromes, l'examen histologique pratiqué à ce moment là éliminant une cancérisation, constate l'apparition d'une dégénérescence à évolution rapide dans un délai de 2 mois à 2 ans et demi. La dégénérescence peut se faire in situ ou à distance.



Le problème essentiel à propos duquel de nombreux auteurs se sont heurtés, est d'établir une relation de cause à effet entre l'acte opératoire et la dégénérescence maligne. Nous citerons à ce sujet les critères que donne ECHIZY (cité par BOWDOIN) avant d'affirmer une dégénérescence maligne post-opératoire:

- *Le traumatisme doit être authentique et adéquat.*
- *Les zones dégénérées doivent avoir été reconnues comme n'ayant pas été malignes auparavant, ce qui suppose donc une biopsie préopératoire.*
- *Un laps de temps suffisant doit s'écouler entre l'intervention et l'apparition de la malignité.*
- *La dégénérescence doit se produire à l'endroit exact de la plaie opératoire. Mais de nombreux auteurs, dont DELARUE et DUPERRAT, signalent que la dégénérescence post-opératoire peut se faire "in situ" ou à distance.*

Comme nous pouvons le constater, l'unanimité n'est pas faite en ce qui concerne le rôle du traumatisme chirurgical dans la dégénérescence maligne des neurofibromes. Cependant, les publications récentes mentionnent toutes les risques opératoires, et GUERRIER insiste sur le rôle particulièrement néfaste du traumatisme opératoire dans la genèse de la dégénérescence des neurofibromes.

*Etant donné la longueur de l'évolution de la neurofibromatose, la logique nous semble exiger que l'on s'abstienne autant que possible, jusqu'à l'apparition des signes d'alarme, de toute intervention chirurgicale. Cependant, cette dernière peut s'avérer indispensable dans certains cas.*

## II - INTERVENTIONS CHIRURGICALES

### 1 - Absence de diagnostic certain

Nous avons déjà vu la nécessité d'établir un diagnostic étiologique devant toute tumeur cervicale.

Or, l'examen clinique est rarement suffisant. C'est pourquoi l'on doit discuter la cervicotomie exploratrice devant toute tumeur cervicale, si l'on n'est pas assuré de sa nature.

Dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, la cervicotomie ne peut se justifier que si le diagnostic de neurofibromatose n'a pas été fait, ce qui est le cas des formes frustes.

Parmi nos 5 malades opérés, le diagnostic de neurofibromatose était inconnu chez trois d'entre eux (observations I, II, III). La maladie de RECKLINGHAUSEN a été une découverte opératoire.



- Dans l'observation I, la tuméfaction cervicale résumait toute la symptomatologie, et le tableau classique ne s'est complété que secondairement, après l'intervention, avec apparition de magnifiques taches café au lait et atteinte neurologique centrale avec sténose de l'aqueduc de Sylvius.
- Dans l'observation II, l'examen clinique orienté par l'anatomopathologie, permet de constater des taches café au lait et une cyphoscoliose.
- Dans l'observation III, il existait bien quelques taches café au lait, mais qui n'ont pas retenu l'attention, et le diagnostic de neurofibromatose a été une découverte opératoire.

Devant toute tumeur nerveuse du cou, il faut envisager la possibilité d'une neurofibromatose et rechercher avec attention l'existence de signes cutanés, osseux, ou d'une autre atteinte neurologique périphérique ou centrale.

*Si rien ne permet d'évoquer à priori une maladie de RECKLINGHAUSEN, la prudence est d'intervenir devant une tumeur nerveuse du cou, car nous ignorons toujours le potentiel évolutif d'une telle tumeur.*

## 2 - Neurofibrome cervical extensif et gênant

Que la maladie de RECKLINGHAUSEN soit connue ou non, il est indiscutable que laisser évoluer une tumeur nerveuse, même bénigne, présente des risques du fait de l'accroissement de celle-ci.

Le risque opératoire va croître au fur et à mesure que la tumeur grossit dans une région où les éléments nobles, vasculaires et nerveux, sont serrés.

Si la neurofibromatose est inconnue, l'existence d'une tumeur cervicale volumineuse, extensive et gênante, représente un argument supplémentaire pour la chirurgie. C'est le cas de nos 3 observations précédentes.

Si la neurofibromatose est connue, l'indication opératoire peut poser un dilemme, compte-tenu des dangers de la chirurgie, que nous avons exposés.

Néanmoins, l'expérience de la médecine nous montre que, parfois, certaines situations particulières priment les contre-indications habituelles.

Un neurofibrome cervical extensif, volumineux, peut devenir dangereux en raison de compressions vasculaires et nerveuses. *Le simple bon sens impose alors la chirurgie.*

Parfois même, les indications opératoires sont des *indications de sécurité* en cas de participation para-pharyngée très importante, avec dysphagie sévère, ou lorsqu'il existe une compression laryngo-trachéale avec dyspnée et dysphonie, notamment chez l'enfant.

Dans notre observation VI, l'indication opératoire a été motivée par une



augmentation de volume importante et récente de la tumeur cervicale dans la région carotidienne moyenne, et par les risques de compression vasculaire.

ONIOT, cité par KISSEL, écrivait en 1897: " *On ne meurt pas de neurofibromatose, on meurt avec sa neurofibromatose*". Sans doute n'avait-il jamais observé de neurofibrome cervical volumineux, extensif, comprimant les organes de voisinage.

### 3 - Suspicion de dégénérescence maligne

Lorsque, dans l'évolution d'un neurofibrome, apparaissent des signes cliniques de malignité, il faut opérer. Dans ce cas, l'excision de la tumeur cervicale doit être large, sans compter avec les déficits post-opératoires. La malignité de la tumeur l'emporte sur les séquelles fonctionnelles. Le pronostic est alors réservé: les récurrences "in situ", à distance, sur le trajet des nerfs ou sous forme de métastases sont fréquentes, même lorsque l'exérèse a semblé être complète.

Nous allons résumer les PROBLEMES THERAPEUTIQUES qui se posent en envisageant LA CONDUITE A TENIR DEVANT UN NEUROFIBROME CERVICAL.

#### A - LA NEUROFIBROMATOSE EST CONNUE

1 - Il s'agit d'un neurofibrome de petit volume, stable, sans signes de compression: L'ABSTENTION, ou plutôt l'EXPECTATIVE, est de rigueur.

2 - Neurofibrome de gros volume et/ou s'accompagnant de troubles fonctionnels (dysphagie, dysphonie, paralysie d'un nerf crânien), de risque vasculaire.

Dans ces cas, nous pensons qu'une INTERVENTION CHIRURGICALE est justifiée pour améliorer le confort du malade.

3 - Le neurofibrome est suspect de DEGENERESCENCE MALIGNNE et l'EXERESE LARGE est de rigueur.

#### B - LA NEUROFIBROMATOSE N'EST PAS CONNUE

Il faut faire une cervicotomie exploratrice, pour préciser la nature de cette tumeur cervicale.

#### L'histologie répond NEUROFIBROME:

1 - Si cette tumeur est de petit volume ou de volume moyen, sans trouble fonctionnel majeur, il est préférable de s'arrêter et de refermer la plaie



*opératoire*, sans toucher à la lésion elle-même.

On se contentera d'une *surveillance régulière* de cette tumeur, quitte à intervenir si celle-ci se manifeste par la suite.

2 - Cette tumeur est gênante, a tendance à évoluer, est dangereuse par son volume ou par son siège. L'acte opératoire est justifié, et l'exérèse est d'autant plus urgente qu'il existe des signes de malignité.



## RESULTATS ET PRONOSTICS

A - L'ABSTENTION THERAPEUTIQUE a été décidée dans 2 cas: observations IV et V.

Nous ne disposons pas d'un recul suffisant pour juger de l'évolution à long terme de ces deux neurofibromes cervicaux, et il est difficile de faire un pronostic, compte-tenu de ce que nous avons dit à propos du génie évolutif particulièrement capricieux de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Cependant, la *bonne tolérance clinique et l'absence d'évolutivité actuelle, autorisent un certain "optimisme" pour l'avenir.* Mais cet "optimisme" relatif exige une *surveillance rigoureuse et régulière.* On devra s'assurer du caractère stable de la tuméfaction cervicale, et rechercher avec soin l'absence d'autres manifestations de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

En particulier, il faudra vérifier soigneusement l'évolution du périmètre céphalique dans l'observation V, pour éliminer une localisation centrale, en raison du risque possible de blocage de l'aqueduc de Sylvius par gliomatose du tronc cérébral.

Il sera utile aussi de faire régulièrement un bilan radiologique, pulmonaire et osseux.

B - LA CHIRURGIE a été décidée dans les 5 autres observations.

Là aussi, nous ne disposons pas encore d'un recul suffisant pour faire un pronostic à long terme. Mais, dans tous les cas, les résultats ont été bons et le pronostic immédiat satisfaisant.

Certes, il faut nuancer un peu notre optimisme en raison des séquelles nerveuses déficitaires post-opératoire dont nous avons parlé, et qui sont quasi-inévitables.

*Aucune récurrence locale, aucun signe annonciateur de dégénérescence n'ont été signalés.* Mais certains enfants ont été perdus de vue après l'intervention (observation I: pas de nouvelles depuis 4 ans, observation II: pas de nouvelles depuis deux ans).

*Le pronostic à long terme est imprévisible.*

- Localement , une surveillance régulière s'impose pour dépister toute récurrence



ou dégénérescence maligne.

- Le médecin devra aussi rester attentif à l'apparition de nouvelles manifestations de la neurofibromatose:
  - . dans l'observation I, l'existence d'une sténose de l'aqueduc de Sylvius fait émettre quelques restrictions sur l'avenir de cet enfant, qui, par ailleurs, présente une déficience mentale légère;
  - . le pronostic à long terme est encore plus réservé dans l'observation VII, où il faut craindre une récurrence "in situ", et l'apparition de métastases.



## C O N C L U S I O N S

Nous avons recueilli sept observations concernant des neurofibromes cervicaux rattachés à la maladie de RECKLINGHAUSEN.

- . DANS UN PREMIER TEMPS, nous nous sommes efforcé de faire un rappel clinique des différentes localisations *cutanées, neurologiques, osseuses, viscérales et endocriniennes* de la maladie. Nous avons souligné le caractère très polymorphe de cette affection, dont le diagnostic est aisé dans sa forme complète, mais bien plus délicat lorsque la symptomatologie est réduite à l'une ou l'autre de ses manifestations caractéristiques. C'est tout le problème des formes frustes, dont le diagnostic est loin d'être facile, comme nous avons pu nous en rendre compte en étudiant les neurofibromes cervicaux apparemment isolés. A ce sujet, nous avons discuté la valeur diagnostique des taches "café au lait" très largement répandues dans la nature, assez banales en soi, et qui doivent répondre à un certain nombre de critères pour être prises en considération (CROWE).

Nous avons souligné aussi l'importance de la valeur diagnostique des localisations osseuses, notamment des cypho-scolioses.

A propos des manifestations viscérales, nous insistons sur la fréquence des localisations médiastinales, notamment postérieures, qui peuvent donner lieu à des manifestations fonctionnelles.

Nous avons vu aussi ce qu'il fallait penser de l'évolution de la maladie de RECKLINGHAUSEN, maladie appartenant au groupe des phacomatoses, et caractérisée par une potentialité évolutive plus ou moins marquée et imprévisible.

Enfin, nous rappelons que dans 50 % des cas la maladie de RECKLINGHAUSEN est héréditaire et se transmet selon un mode autosomique dominant. On parle alors de *généopathie*. Les 50 % des cas restants sont dûs à une *embryopathie*.

- . DANS UN DEUXIEME TEMPS, à la lumière de nos sept observations et de celles rencontrées dans la littérature, nous nous sommes efforcé de dégager un dénominateur commun de ces neurofibromes cervicaux.
- Leur fréquence est faible, non influencée par le sexe. On doit leur opposer la fréquence plus importante des schwannomes isolés. Dans 5 cas sur 7, l'âge d'apparition de la tumeur cervicale se fait dans les premières années de la vie, avant 7 ans, donc un peu plus tôt que ne le laissaient entrevoir les données classiques de la littérature.



- La notion d'hérédité est retrouvée dans 50 % des cas, pourcentage habituel dans la neurofibromatose.
- Le lieu d'origine des neurofibromes cervicaux peut être retrouvé avec précision dans les formes encapsulées, développées aux dépens de gros troncs nerveux (sympathique, X, XII, plexus cervical, essentiellement). Il est beaucoup plus difficile de retrouver le point de départ des *neurofibromes diffus plexiformes*, développés à partir de petits filets nerveux périphériques, et qui intéressent la région parotidienne pour 4 de nos observations.
- . LE DIAGNOSTIC CLINIQUE est caractérisé par sa PAUVRETE:
  - Les signes d'appel sont quasi inexistants, de révélation tardive, et ont peu d'intérêt diagnostique. Ils traduisent simplement une compression des organes de voisinage.
  - La plupart du temps, ces tumeurs cervicales sont caractérisées par leur longue latence clinique, et sont découvertes lors d'un examen systématique. Les signes neurologiques associés sont rares (un cas de syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER dans l'observation VII).
  - La symptomatologie se résume donc, dans la grande majorité des cas, à l'existence de la *tuméfaction cervicale*, dont on n'oubliera pas d'apprécier la mobilité dans le sens horizontal et vertical.
  - Le diagnostic de neurofibrome de RECKLINGHAUSEN est facile si les autres signes de la neurofibromatose sont évidents. Dans le cas contraire, il faudra y penser par principe, et pratiquer au moins des radiographies osseuses et du médiastin.
- . CERTAINS EXAMENS COMPLEMENTAIRES doivent être pratiqués, afin de préciser le siège et les rapports de cette tumeur avec les organes de voisinage.
  - ✧ Nous avons vu *l'intérêt diagnostique et pré-opératoire* de l'ARTERIOGRAPHIE CAROTIDIENNE et de la PHLEBOGRAPHIE de la JUGULAIRE INTERNE.
  - Enfin, nous avons discuté l'intérêt de la BIOPSIE. Elle est *inutile* et peut-être *dangereuse*, si la maladie de RECKLINGHAUSEN est connue. Cependant, elle est tout à fait *légitime* lorsque la nature de la tumeur cervicale est *inconnue*, et dans ce cas nous conseillons la CERVICOTOMIE EXPLORATRICE avec BIOPSIE EXTEMPORANEE.
- . L'ANATOMO-PATHOLOGIE reste donc le seul moyen d'établir avec certitude le diagnostic de neurofibrome cervical, lorsque l'examen clinique n'a pas pu faire la preuve de la maladie de RECKLINGHAUSEN (observations I, II, III). Bien souvent, elle permettra de rectifier le diagnostic présumé avant l'intervention.
  - On distingue, avec MASSON, deux types anatomiques:



- + le neurofibrome encapsulé,
  - + les neurofibromes diffus.
- Nous abordons ensuite les problèmes de diagnostic histologique, avec la névrite hypertrophique de DEJERINE et SOTTAS, et surtout avec les neurinomes isolés qui, en vieillissant, devient de plus en plus fibreux et peuvent donner le change avec un neurofibrome.
- Nous terminerons ce chapitre d'anatomo-pathologie par les aspects histologiques des formes malignes de la maladie de RECKLINGHAUSEN. Nous nous permettons d'insister sur le soin qui doit être apporté à la lecture des lames. De nombreux cas publiés sous le nom de neurosarcomes sont en fait de simples neurofibromes dont la structure histologique a été mal interprétée, l'existence d'un polymorphisme cellulaire avec anomalies nucléaires n'étant pas exceptionnelle dans de tels cas.
- . LE DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL d'un neurofibrome cervical ne se pose que si la maladie de RECKLINGHAUSEN n'est pas connue et, bien entendu, la cervicotomie avec biopsie extemporanée viendra mettre un terme à toutes les discussions pré-opératoires.
- On peut envisager le diagnostic différentiel avec les tumeurs nerveuses du cou, essentiellement les schwannomes, et avec les tuméfactions cervicales isolées, qui peuvent faire discuter:
- une adénopathie,
  - un kyste amygdaloïde,
  - un lymphangiome kystique (à deux reprises dans nos observations),
  - une tumeur du corpuscule carotidien,
  - un anévrisme artériel ou artério-veineux,
  - une tumeur salivaire,
  - une thyroïde aberrante.
- . L'EVOLUTION des neurofibromes cervicaux est *imprévisible et capricieuse*. Néanmoins, elle va être modulée par l'étroitesse de la région anatomique et par sa richesse en éléments nobles nerveux ou vasculaires. Nous avons différencié:

1. Les formes d'évolution relativement lente, progressive et insidieuse qui caractérisent la plupart des neurofibromes cervicaux.

2. Les formes rapidement évolutive:

- + *soit d'emblée*, notamment lorsqu'il s'agit d'un neurofibrome plexiforme chez le petit enfant;



+ soit à un moment quelconque de l'histoire de la maladie.

3. Les formes néo-natales, de pronostic peut-être un peu plus favorable.

4. La dégénérescence maligne

Elle représente sûrement l'un des problèmes les plus épineux de l'évolution de ces neurofibromes. Elle peut être *spontanée* ou bien *déclenchée par un traumatisme chirurgical*. Mais la dégénérescence maligne à partir d'un neurofibrome bénin préexistant n'est pas admise par la totalité des auteurs. Pour certains d'entre eux, il s'agirait d'emblée de tumeurs malignes.

La fréquence est très rare au niveau du cou.

On doit la soupçonner devant l'apparition rapide de signes fonctionnels importants, ou devant leur aggravation récente, et devant des modifications morphologiques de la tumeur: augmentation brutale de volume, changement de coloration, d'aspect, de consistance (concerne observation VII).

- QUANT A LA THERAPEUTIQUE de ces neurofibromes cervicaux, elle a et fera encore couler beaucoup d'encre, et de salive. Tout le monde est bien d'accord sur l'inefficacité et le danger de la radiothérapie, mais *faut-il opérer ou ne faut-il pas opérer?* Quels que soient les principes théoriques que nous avons exposés, la décision opératoire ou l'abstention resteront toujours une "affaire de bon sens".

Certes, la CHIRURGIE comporte certains dangers:

- Danger lié à la *région cervicale*.
- Danger lié *aux séquelles nerveuses déficitaires post-opératoires*.
- Danger en relation avec le rôle du *traumatisme chirurgical dans la détermination de la dégénérescence maligne*. Ce point, contesté par certains auteurs français et américains, semble admis par la plupart des auteurs modernes.

Mais la CHIRURGIE a aussi ses obligations et reprend tous ses droits dans certaines circonstances:

- *lorsque le diagnostic étiologique de la tuméfaction cervicale reste inconnu*, ce qui a été le cas de 3 de nos observations, dans lesquelles la neurofibromatose fut une découverte opératoire;
- *lorsque le neurofibrome cervical devient extensif et gênant*. Il s'agit alors bien souvent d'une indication de nécessité.
- *lorsqu'il y a suspicion de dégénérescence maligne*.



Nous avons tenté, pour terminer, de résumer la conduite à tenir devant un neuro-fibrome cervical selon que la neurofibromatose est connue ou non , en nous inspirant de ce qui a été dit plus haut.

Si nous pensons qu'il faut renoncer à se servir du bistouri dans un but purement esthétique, il ne faut pas non plus éliminer formellement la solution chirurgicale en raison de l'éventualité rare et discutable d'une cancérisation ultérieure, ou d'un essaimage neuro-fibromateux.

Vu, le Directeur de l'U.E.R. Sud-Ouest      Le Président de la Thèse

J. M. ROBERT

Pr J. GAILLARD

Vu et Permis d'imprimer

LYON, le 9 Septembre 1976

Le Président de l'Université Claude Bernard

Président du Comité de Coordination des

Etudes Médicales

D. GERMAIN



# B I B L I O G R A P H I E

- 1 - AGOSTINO A.N., SOULE E.H., and MILLER R.H. -

"Sarcomas of the peripheral nerves and somatic soft tissues associated with multiple neurofibromatosis".  
Cancer, 1963, b, 16, 1015-1017.

- 2 - ANDRE P., GUERRIER Y., PINEL J. -

"ORL et gros vaisseaux du cou".  
Soc. Franç. ORL, 1964 (Arnette).

- 3 - APONTE G.E. et VICENS E.A. -

"Neurogenic tumors of the larynx".  
Annals of ORL, 1955, 64, 1, 319-325.

- 4 - ARMELIN G. -

"Les dystrophies osseuses de la neurofibromatose, fractures spontanées et arthropathies".  
Thèse, PARIS, 1932.

- 5 - AUBRY M., LEVIGNAC J., CHOUARD Cl. -

"Problèmes particuliers posés par trois cas de neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN".  
Société de laryngologie des hôpitaux de PARIS. Séance du 16 Nov. 1964.

- 6 - BARDIER A., REGNIER Cl., MARTINEL J. et BEZY P. -

"Maladie de RECKLINGHAUSEN du nouveau-né".  
Société de Pédiatrie, Séance de Déc. 1963.

- 7 - BENOIT P., MICHELET F.X. et Coll. -

"Sur un cas de localisation buccale de RECKLINGHAUSEN".  
J. Med. Bordeaux, 1967, 608-609.

- 8 - BERNHEIM M., FRANCOIS R., NORMAND Mme, LOAC Y. -

"La maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant".  
Pédiatrie, 1954, 9, 717.

- 9 - BERTRAND I. -

"Ganglioneurones".  
Jour. de chir., 1933, 689.



10 - BOISSEAU M. -

"Les tumeurs du pneumogastrique dans son trajet cervical."  
Thèse Bordeaux, 1955.

11 - BORBERG H. -

"Clinical and genetic investigation s into tuberous sclerosis  
and RECKLINGHAUSEN'S neurofibromatosis".  
Acta. Psychiat. Scand., 1951, supp. 171, 239.

12 - BOWDOIN W., MILTON, HOFFMEISTER S.F. -

Plastic and reconstructive surgery (Baltimore).  
Sept. 1954, 186-199.

13 - BUCAILLE M. -

"Les localisations intrathoraciques de la maladie de RECKLINGHAU-  
SEN".  
Thèse, PARIS, 1945.

14 - CARRIERE G., HURIEL C., GERVOIS -

"Formes anatomo-cliniques de la neurofibromatose".  
Gaz. Hôp. 1936, 31, 533.

15 - CHALNOT, GRIMAUD, WAYOFF -

A propos d'un schwannome de la région latérale du cou, ayant  
provoqué des accidents asphyxiques. Réanimation temporaire.  
Bull. Soc. Oto-rhino-Laryng., LYON 1951, 3, 160.

16 - CHARRACHE H. -

"Multiple neurofibroma with sarcomatous transformations and  
skeletal involvement".  
Arch. of Derm. and Syph., 1940, 40, 185.

17 - CLAUX J., LACOMME Y., BUSCAIL P. -

"Les manifestations cliniques de la neurofibromatose de  
RECKLINGHAUSEN en ORL".  
Comptes-rendus des séances. Cong. Franç. ORL, 1965 (Arnette).

18 - CONLEY J.J. -

"Neurogenous tumors in the neek".  
Arch. Oto-laryng., 1955, 61, 167.

19 - CORNIL L. et KISSEL P. -

"Formes généralisées et dissociées de la maladie de RECKLINGHAUSEN  
Essais de synthèse des différents types de tumeurs du système  
nerveux central".  
Presse Méd, 1933, 41, 2077-9.



20 - CROUZON O. -

"Le Névrome plexiforme et la maladie de RECKLINGHAUSEN".  
Le Monde méd., mai 1922, 602.

21 - CROWE F.W., SCHULL W.J., NEED J.V. -

"A clinical, pathological and genetic study of multiple  
neurofibromatosis".  
Springfield Illinois, 1956, 181.

22 - CROWE P.F., SCHULL W.J. -

"Diagnostic importance of café au lait spot in neurofibromatosis".  
Arch. Int. Med. 1953, 91, 756.

23 - DAVID M., HECAEN H. et BONIS A. -

"Tumeurs du système nerveux central et maladie de RECKLINGHAUSEN".  
Sem. Hôp. PARIS - Ann. chirurgie, 1956, 32, C. 335-354.

24 - DELARUE J. -

"Les schwannomes malins".  
Presse méd. 1949, 65, 943-945.

25 - DUCROQUET R., DUCROQUET J. -

"Les déformations de la neurofibromatose".  
Sté Méd. Chir. de VIENNE, 5 juin 48.

26 - DUFLOS L. -

"Recherches sur la maladie de RECKLINGHAUSEN".  
Thèse, Paris, 1939, 1 Vol.

27 - DUPERRAT, DUFOURMENTEL C. et TOURAINE R.L. -

"Dégénérescence maligne du neurinome de RECKLINGHAUSEN. Discussion sur l'opportunité des interventions dans cette maladie".  
Bull. Ass. Fr. Derm., 1963, 60, 218-219.

28 - FAUCHET R., GOUNOT J., GOUYET C., STAGNARA P. et MILOSEVIC -

"Problèmes posés par certaines formes de scolioses dans la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN".  
Rev. Chir. Orthop., 1968, 54, 239.

29 - FIENMAN N.L. and YAKOVAC W.C. -

"Neurofibromatosis in childhood".  
Journal of pediatrics March 1970, Vol. 76, 3.



30 - FOULETIER J.P. -

"Cyphoscoliose et neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN".  
Thèse, LYON, 1966.

31 - GAILLARD J., LAFON H., DUMOLARD P., QUILICHINI H. -

"Tumeur nerveuse du cou chez l'enfant et RECKLINGHAUSEN".  
J. Fr. ORL, 21, 6, juin 1972.

32 - GALY P., TOURAINE R. et BRUNE J. -

"Les tumeurs du médiastin".  
Cahiers médicaux lyonnais - Numéro spécial, 1963.

33 - GANDON, FONTANEL -

"Volumineuse tumeur de RECKLINGHAUSEN de la cavité buccale et  
de la région sous-maxillaire".  
Ann. Otolaryng. 1969, 86, 12, 753-756.

34 - GESP et ABRIC -

"Neurofibrome cervical de RECKLINGHAUSEN avec syndrome d'hyper-  
réflexivité sinu-carotidienne".  
Rev.Laryng. (Bordeaux), 1952, 73, n° 11-12, 587-590.

35 - GIGNOUX M., JEUNE M., MARTIN G., CAJGFINGER et BUCKER J.P. -

"Localisation laryngée de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.  
A propos d'une observation".  
Ann. Oto-Laryng. (PARIS), 1968, 85, 1, 81-87.

36 - GILBERT-DREYFUS et MAMOU H. -

"Lacunes crâniennes familiales dans la neurofibromatose de  
RECKLINGHAUSEN".  
Sem. Hôp. PARIS, 1950, 28, 1307.

37 - GIRARD P.F. et CHASSAGNON -

"Un cas de neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN avec lésion osseuse".  
LYON Med., 1950, 401.

38 - GIRARDI G. -

"ORL manifestations in RECKLINGHAUSEN's disease. Clinical  
case reports".  
Arch. Ital. Otol. 1967, 78, 787-800.

39 - GRACIANSKY et TIMSIT -

"Manifestations cutanées et viscérales de la maladie de  
RECKLINGHAUSEN".  
Revue du Prat., 1970, 20, 28, 43.



40 - GUERRIER Y., RIU R., LEONARDELLI G.B., LEDEN G.B., PIZETTI F. -

"Les tumeurs nerveuses en ORL". Monographies Chauvin-Blache, 1970, tome II.

41 - GUERRIER Y. et GUERRIER B. -

"Les tumeurs nerveuses du cou."  
Revue de Médecine (PARIS), 1974, 6, 265.

42 - HAGELSTAM L. -

"Sur les déformations de la colonne dans la neurofibromatose".  
Acta Chir. Scand., 1946, 93, 193.

43 - HERMANN -

"Sarcomatous transformation in multiple neurofibromatosis".  
Ann. of Surg., 1950, 131, 2, 205.

44 - HENRY J.P. -

Etude des schwannomes et de leur dégénérescence maligne. Incidence sur exérèse. A propos de 72 observations.  
Thèse, PARIS, 1961.

45 - HOSOI -

"Neurofibromatose multiple avec transformation maligne".  
Arch. of Surg., 1931, 119, 258.

46 - HUBNER -

"Développement d'un neurofibrome rétropharyngé après une amygdalectomie".  
H.N.O., 1949, 1, 423.

47 - HUET P.C. -

"Les tumeurs parapharyngées. A propos de 7 observations personnelles".  
Sem. Hôp. PARIS, 1955, 11, 612.

48 - JUNIEN-LAVILLAUROY MM.C., MARTHOURET M., CHARACHON R., GAY J., DONZEL J.P. -

"Aspects trompeurs de la maladie de RECKLINGHAUSEN en O.R.L."  
R.M.A.F., 1972, 1, 18, 641-647.

49 - KISSEL P., SCHMITT J., ANDRE J.M. -

"Phacomatoses".  
E.M.C. Neurologie, 1975.

50 - KISSEL P. et DURIEUX J.B. -

"Neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN".  
E.M.C. Neurologie, 1960, 17, 165, A 10.



51 - KLEINSASSER V.O. -

"Über Neurinome der Himmernven und des Sympathicus am Hals".  
H.N.O., 1964, 12, 209.

52 - KRAGH L.W., SOULE E.H., MASSON J.K. -

"Benign and malignant neurilemmomas of the head and neck".  
Surg. Gynec. Obst. 1960, 111, 211.

53 - KRISHNA M., SAXENA -

"Endocrin manifestations of neurofibromatosis in children".  
Am. J. Dis. Child., 1970, 120, 265.

54 - LAXENAIRE M. -

"Les gigantismes partiels".  
Thèse, NANCY, 1960.

55 - LEFRANCOIS J. -

"Manifestations osseuses de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN".  
Thèse, LYON, 1971.

56 - LEROUX-ROBERT -

"Tumeurs neurogènes du cou".  
Problèmes actuels d'oto-rhino-laryngologie. MALOINE, Edit.  
Paris, 1962, 217.

57 - LEWIN, EPSTEIN J., MICHMAN J. -

"Multiple neurofibromatose with oral lesions".  
J. Oral. Surg. 1962, 20, 6, 507-510.

58 - MARKS J. -

"Neurofibrosarcome of the neck".  
Am. Journ. Roentg., 1950, 64, 470.

58 bis - MARTINI L. -

"La neurofibromatose de VON RECKLINGHAUSEN (A propos de 67 généalogies). Travail du Service de Génétique Médicale de l'Hôtel-Dieu de Lyon. Professeur J.M. ROBERT.  
Thèse, LYON, 1972.

59 - MASSON P. -

"Tumeurs humaines, histologie, diagnostics et techniques".  
Maloine, édit., PARIS, 1956.

60 - MAYO C.W., BARBER K.W. -

"Cervical neurofibroma".  
Surg. Gynec. Obstet., 1934, 49, 671.

61 - MILLER -

"Neurofibromatosis with reference to skeletal changes, compression myelitis and malignant degeneration".  
Arch. of Surg., 1932, 32, 109.



62 - MONDOR CH., LEGER L. -

"Quelques aspects chirurgicaux de la neurofibromatose".  
J. de chirurgie, 1946, 62, n° 9 et 10.

63 - MONOD O., PAILLAS P., PESLE, LABEGUERI E. -

"La dégénérescence maligne de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN après intervention chirurgicale".  
J. Français de Médecine et de chirurgie thoracique, 1951, 5, 2, 121.

64 - MOORE J.R. -

"Greffe autogène différée dans le traitement de la pseudarthrose congénitale".  
J. of Bone and Joint Surg., 1949, 23.

65 - MORINEAUD M.F. -

"Névrome plexiforme du cou dans la maladie de RECKLINGHAUSEN à propos d'un cas".  
Thèse, Bordeaux, 1960.

66 - MORSELLI L. -

"Neurinomi e neurofibromi a sede linguale".  
Boll. Mal. Orecch, 1962, 80, 6, 735-752.

67 - PEARCE J. -

"The central nervous system pathology in multiple neuro-fibromatosis".  
Neurology, 1967, 17, 691-697.

68 - PESTEL M. -

Taches café au lait et neurofibromatose".  
Presse Méd. 1971, 79, 698.

69 - PIETRANTONI L., LEONARDELLI G.B. -

"Schwannomes extra-crâniens de l'extrémité céphalique".  
Ann. Oto-Laryng., 1958, 75, 384.

70 - PIQUET J.J., DESAULTY A., PILLAERT J.M. et DECROIX G. -

"Les tumeurs latéro-pharyngées".  
J. Fr. ORL, 1971, 20, 5, 653-664.

71 - POIRIER J., ESCOUROLLE R. et CASTAIGNE P. -

"Les neurofibromes de la maladie de RECKLINGHAUSEN. Etude ultrastructurale et place nosologique par rapport aux neurinomes".  
Acta Neuropath., 1968, 10, 279-294.



72 - PUECH A. -

"Les manifestations osseuses dans la neurofibromatose".  
Paris Med., 1925, 57, 502-506.

73 - RAVAUT P. et PONT M. -

"Les formes thoraciques de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN"  
J. Med. LYON, 1949, 30, 289-294.

74 - DE RECONDO J. -

"Aspects neurologiques de la maladie de RECKLINGHAUSEN".  
Rev. Prat., 1970, XX, 28, 4385.

75 - REDON H., SINGIER J.R., IRIS L., GERMAIN M. -

"Neurinomes du pneumogastrique au cou".  
Ann. Chir., 1971, 25, 779-787.

76- RODRIGUEZ H.A. and BERTHRONG N. -

"Multiple intracranial tumors in Von RECKLINGHAUSEN's neuro-  
fibromatosis".  
Arch. Neurol., 1966, 14, 467-475.

77 - ROSENFELD L., GRAVES H., LAWRENCE R. -

"Primary neurogenic tumors of the lateral neck".  
Ann. Surg., 1968, 6, 847-855.

78 - RYCKEWAERT, FARRIAUX, DUBOIS, FONTAINE -

"La neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant".  
Péd iatrie, 1967, 3, 301.

79 - SANTY P., RAVAUT P., VIAR H., LEJEUNE E. -

"Neurinome du médiastin et du pneumogastrique au cou. Ablation  
chirurgicale".  
Lyon Chir., 1958, 54, 2, 294-296.

80 - SCHMITT J. -

"Les formes viscérales des phacomatoses".  
Thèse, NANCY, 1958.

81 - SEGOUFFIN -

"La dégénérescence maligne du neurofibrome de RECKLINGHAUSEN".  
Thèse méd., TOULOUSE, 1952.

82 - SOUSTELLE J., BERTOCCHI R., DECHAUME J.P. -

"Ostéolyse cervicale étendue".  
Lyon Clin. 1965, 3, 426.



83 - STEWART et COPELAND -

"Neurogenic sarcoma".  
Ann. J. Cancer, 1931, 15, 1235.

84 - STOUT A.P. -

"Tumors of the peripheral nervous system".  
Atlas Tumor Pathol. A.F.I.P., Washington, 1949, II, 6.

85 - TERRACOL J., GUETTA R., LAREDO -

"Les tumeurs nerveuses parapharyngées et cervicales".  
Ann. Oto-Laryng., 1956, 73, 6, 424-450.

86 - VAILLAUD - FAROUZ - SARROUY -

"Les manifestations thoraciques de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant".  
Revue de Pédiatrie, 1967, 3, 2, 93.

87 - VAN DER HOEVE J. -

"Les phacomatoses de Bourneville, de RECKLINGHAUSEN, et de Von HIPPEL-LINDAU".  
J. Belge Neurol. Psychiatrie. 1933, 33, 751-762.

88 - VAN BOGAERT L. -

"Les dysplasies à tendance blastomateuse".  
Traité de Médecine, Masson, Edit. Paris, 1949, 16, 86-98.

89 - VOISIN C., MACQUET V., WATTEL F., MATHIEU P., LEDUC M. et JACOB M. -

"Les manifestations thoraciques de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN. A propos de 11 observations".  
LILLE Médical, 1964, IX, 1000-1010.

90 - VOENA G., SARTORIS A., BISI O. -

"A propos d'un cas de neurofibromatose multiple".  
J. Fr. ORL, 1968, 7, 9, 739-741.

91 - VON RECKLINGHAUSEN -

"Über die Multiplen Fibrome der Hunt und Ihre Beziehung zu den Multiplen Neuromen".  
BERLIN, A. HIRSCHWALD, 1882.

92 - WERTHEIMER -

"Tumeurs isolées des gros troncs nerveux".  
Journ. de Chir., 1950.



93 - WINBORN C.O., MARTINEZ D.M., HOLDING B.F. et HUTCHESON J.B. -

"Neurilemmome du grand hypoglosse".  
Arch. Otolaryng. 1959, 65, 583.

94 - ZIMMER L. -

"La diathèse néoplasique dans le système nerveux. La neurofibromatose, ses formes héréditaires et familiales".  
Ed. Le François, PARIS, 1937.



# TABLE DES MATIERES

|                                                                          | <u>Pages</u> |
|--------------------------------------------------------------------------|--------------|
| INTRODUCTION.....                                                        | 1            |
| HISTORIQUE.....                                                          | 4            |
| CHAPITRE I - RAPPEL CLINIQUE DE LA MALADIE DE<br>VON RECKLINGHAUSEN..... | 6            |
| A - LES MANIFESTATIONS CUTANÉES.....                                     | 7            |
| I - Les taches pigmentaires.....                                         | 7            |
| II - Les tumeurs cutanées.....                                           | 8            |
| III - Les tumeurs nerveuses sous-cutanées.....                           | 9            |
| IV - Autres manifestations cutanées.....                                 | 10           |
| V - Les lésions muqueuses.....                                           | 10           |
| B - MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES.....                                    | 11           |
| I - Atteintes neurologiques périphériques.....                           | 11           |
| II - Formes centrales de la maladie de RECKLINGHAUSEN....                | 12           |
| C - MANIFESTATIONS OSSEUSES.....                                         | 15           |
| I - Lésions très fréquentes: cyphoscolioses.....                         | 15           |
| II - Lésions fréquentes.....                                             | 16           |
| 1/ Les inflexions osseuses et les pseudarthroses.....                    | 16           |
| 2/ Les aspects lacunaires.....                                           | 16           |
| 3/ Les hémihypertrophies.....                                            | 17           |
| III - Lésions rares ou exceptionnelles.....                              | 17           |
| D - MANIFESTATIONS VISCÉRALES ET ENDOCRINIENNES .....                    | 18           |
| I - Manifestations thoraciques.....                                      | 18           |
| II - Manifestations digestives.....                                      | 19           |
| III - Manifestations uro-génitales.....                                  | 19           |



|                                                                                        | <u>Pages</u> |
|----------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| IV - Autres manifestations viscérales.....                                             | 20           |
| V - Manifestations endocriniennes.....                                                 | 20           |
| E - EVOLUTION.....                                                                     | 21           |
| F - ETIO-PATHOGENIE.....                                                               | 23           |
| CHAPITRE II - OBSERVATIONS .....                                                       | 26           |
| OBSERVATION n° I.....                                                                  | 27           |
| - n° II.....                                                                           | 29           |
| - n° III.....                                                                          | 31           |
| - n° IV.....                                                                           | 33           |
| - n° V.....                                                                            | 35           |
| - n° VI.....                                                                           | 37           |
| - n° VII.....                                                                          | 40           |
| REPARTITION DES DIVERSES MANIFESTATIONS CLINIQUES OBSERVEES CHEZ<br>NOS 7 MALADES..... | 46           |
| CHAPITRE III - TUMEURS NERVEUSES DU COU ET MALADIE DE<br>RECKLINGHAUSEN.....           | 48           |
| GENERALITES.....                                                                       | 49           |
| A - Fréquence.....                                                                     | 49           |
| B - Sexe.....                                                                          | 50           |
| C - Age.....                                                                           | 50           |
| D - Héritéité.....                                                                     | 51           |
| E - Siège.....                                                                         | 51           |
| LES ELEMENTS DU DIAGNOSTIC .....                                                       | 53           |
| A - CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE.....                                                   | 53           |
| I - Etude de nos observations.....                                                     | 53           |
| II - Syndrome clinique commun.....                                                     | 54           |



|                                                                                      | <u>Pages</u> |
|--------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| 1/ Latence clinique.....                                                             | 54           |
| 2/ Signes fonctionnels.....                                                          | 54           |
| 3/ Signes neurologiques associés.....                                                | 55           |
| 4/ La tumeur cervicale.....                                                          | 57           |
| B - EXAMENS COMPLEMENTAIRES .....                                                    | 59           |
| I - LA RADIOLOGIE.....                                                               | 59           |
| II - ARTERIOGRAPHIE CAROTIDIENNE.....                                                | 59           |
| III - PHLEBOGRAPHIE.....                                                             | 60           |
| IV - LA BIOPSIE.....                                                                 | 60           |
| 1/ Son intérêt.....                                                                  | 60           |
| 2/ Choix de la méthode.....                                                          | 60           |
| C - ANATOMO-PATHOLOGIE.....                                                          | 62           |
| I - HISTOGENESE.....                                                                 | 62           |
| II - TYPES ANATOMIQUES.....                                                          | 63           |
| 1/ Le neurofibrome encapsulé.....                                                    | 63           |
| 2/ Les neurofibromes diffus.....                                                     | 64           |
| 3/ Problèmes de diagnostic histologique.....                                         | 65           |
| a) Névrite hypertrophique de DEJERINE et SOTTAS.....                                 | 65           |
| b) Neurinomes isolés ou schwannomes.....                                             | 65           |
| 4/ Aspects histologiques des formes malignes de la<br>maladie de RECKLINGHAUSEN..... | 67           |
| DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL .....                                                        | 69           |
| A - Lorsque la neurofibromatose est connue.....                                      | 69           |
| B - Dans l'ignorance de la maladie de RECKLINGHAUSEN.....                            | 69           |
| I - Avec les tumeurs nerveuses du cou.....                                           | 69           |
| II - Avec les tuméfactions cervicales isolées.....                                   | 70           |
| EVOLUTION .....                                                                      | 73           |
| A - Formes d'évolution relativement lente, progressive et<br>insidieuse.....         | 73           |
| B - Formes rapidement évolutives.....                                                | 74           |



|                                                                                               | <u>Pages</u> |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| C - Formes néo-natales.....                                                                   | 75           |
| D - La Dégénérescence maligne.....                                                            | 75           |
| DISCUSSIONS THERAPEUTIQUES .....                                                              | 79           |
| A - RADIOTHERAPIE.....                                                                        | 79           |
| B - CHIRURGIE OU ABSTENTION?.....                                                             | 79           |
| I - Dangers de la chirurgie .....                                                             | 79           |
| 1/ Danger lié à la région cervicale.....                                                      | 79           |
| 2/ Incidents fâcheux post-opératoires.....                                                    | 80           |
| 3/ Rôle du traumatisme chirurgical dans la détermination<br>de la dégénérescence maligne..... | 81           |
| II - Indications chirurgicales.....                                                           | 82           |
| 1/ Absence de diagnostic certain.....                                                         | 82           |
| 2/ Neurofibrome cervical extensif et gênant.....                                              | 83           |
| 3/ Suspicion de dégénérescence maligne.....                                                   | 84           |
| CONDUITE A TENIR DEVANT UN NEUROFIBROME CERVICAL.....                                         | 84           |
| A - Neurofibromatose connue.....                                                              | 84           |
| B - Neurofibromatose inconnue.....                                                            | 84           |
| RESULTATS ET PRONOSTICS .....                                                                 | 86           |
| A - L'abstention thérapeutique.....                                                           | 86           |
| B - La chirurgie.....                                                                         | 86           |
| CONCLUSIONS.....                                                                              | 88           |
| BIBLIOGRAPHIE.....                                                                            | 93           |









